I CONGRESSO BRASILEIRO SOBRE DOENÇAS RARAS

ICONBRASDRA



LIVRO DE ANAIS

3 a 8 de Julho de 2021

EDITORA PASTEUR

EDITORA
PASTEUR

Anais do I Congresso Brasileiro sobre Doenças Raras

I CONBRASDRA

Comissão Organizadora

Sandra Obikawa Kyosen - Orientadora
Roberto Nogueira Santana - Presidente
Melissa Suhett Franco - Vice-presidente
Camila Marcon Santos - Diretora de Relações Externas
João Vitor Sguissardi - Diretor de Relações Externas
Laryssa Leite Silva - Diretora de Relações Externas
Nágila Lasmar Ribeiro - Diretora de Relações Externas
Ana Letícia da Silva - Diretora Financeira
Geovani Dantas Batista - Diretor Financeiro
Pedro Munhoz Lamegal - Diretor Financeiro
Ana Paula Villarroel Medrano - Diretora de Marketing
Juliana Tanaka Martins - Diretora de Marketing
Maria Flávia Dos Santos Ferreira - Diretora de Marketing
Nathany Martello Eich - Diretora de Marketing
Hannah Larissa Rafaela Gallo do Amaral - Diretora Científica
Leticia Silva dos Santos - Diretora Científica

Editorial
Guilherme Barroso L. De Freitas
Aline

2021

2021 by Editora Pasteur
Copyright © Editora Pasteur
Todo conteúdo dos capítulos é de total responsabilidade dos autores

Editor Chefe:

Dr Guilherme Barroso Langoni de Freitas

Corpo Editorial:

Dr. Alaércio Aparecido de Oliveira
Dra. Aldenora Maria Ximenes Rodrigues
Dr. Daniel Brustolin Ludwig
Dr. Durinézio José de Almeida
Dr. Everton Dias D'Andréa
Dr. Emerson Carraro
Dr. Fábio Solon Tajra
Francisco Tiago dos Santos Silva Júnior
Dra. Gabriela Dantas Carvalho
Dr. Geison Eduardo Cambri
MSc. Guilherme Augusto G. Martins
Dr Guilherme Barroso Langoni de Freitas
Dra. Hanan Khaled Sleiman
MSc. Juliane Cristina de Almeida Paganini
Dr. Lucas Villas Boas Hoelz
MSc. Lyslian Joelma Alves Moreira
Dra. Márcia Astrês Fernandes
Dr. Otávio Luiz Gusso Maioli
Dr. Paulo Alex Bezerra Sales
MSc. Raul Sousa Andreza
Dra. Teresa Leal

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
(Editora Pasteur, PR, Brasil)

S232 SANTANA, Roberto Nogueira.
Anais do I Congresso Brasileiro sobre Doenças Raras / Roberto Nogueira Santana
São Bernardo do Campo: Pasteur, 2021.
1 livro digital; 72 p.; il.

Modo de acesso: Internet
https://doi.org/10.29327/542794
ISBN: 978-65-86700-66-4
1. Medicina 2. Doenças raras 3. Ciências da Saúde
I. Título.

CDD 610
CDU 601/618

PREFÁCIO

O I Congresso Brasileiro Sobre Doenças Raras (ICONBRASDRA) ocorreu no ano de 2021 na IFMSA Brazil - Universidade Nove de Julho Campus São Bernardo do Campo. O ICONBRASDRA buscou por meio de palestras, depoimentos e mesa redonda abordar assuntos referentes à área de genética médica importantes na prática clínica buscando promover uma visão humanizada por parte dos profissionais de saúde, além de estimular discussões, disseminar conhecimento e ampliar a visibilidade para a causa dos raros. O Congresso ocorreu no período de 3 a 8 de julho de 2021, via plataforma do Youtube. Além de tudo, o evento contou com ouvintes de todas as regiões do país, palestrantes das regiões Norte, Nordeste, Sul e Sudeste do país e uma palestrante na Universidade de Ulm, Alemanha. O congresso abordou também um momento científico permitindo que os congressistas pudessem expor seus trabalhos científicos corroborando com atualizações, trazendo inovações no que se refere às temáticas das doenças raras, sendo elas: Doenças raras: Oncologia, Erros inatos da imunidade, Doenças inflamatórias ou Infecciosas; Erros inatos do metabolismo e Triagem neonatal; e Dismorfologia.

MENÇÃO HONROSA

O I Congresso Brasileiro Sobre Doenças Raras atribui menção honrosa aos trabalhos:

“Marcadores Biológicos Utilizados no Diagnóstico do Tumor de Krukenberg” do autor Lucas Santos Lima, pela **1ª colocação na modalidade oral**;

“Retinoblastoma e a Importância do seu Diagnóstico Precoce" da autora Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio, pela **2ª colocação na modalidade oral**;

“Conduta Diagnóstica da Fibrose Cística” da autora Bruna de Lima Pachêco, pela **3ª colocação na modalidade oral**;

“Ampliação do Teste do Pezinho no Sistema Único de Saúde como Ferramenta de Prevenção em Doenças Raras” da autora Isabella Gonçalves Gabriel, pela **1ª colocação na modalidade banner**.

Organização.

Sumário

Ordem decrescente de nota

Título: MARCADORES BIOLÓGICOS UTILIZADOS NO DIAGNÓSTICO DO TUMOR DE KRUKENBERG.....01

Autores: Lucas Santos Lima, E-mail: lucazsantos7@gmail.com. Coautores: Matheus Santos Lima, Isabela de Souza Gonçalves, Gustavo Medeiros Andrade, Antônio José Magalhães Silva Filho, Lupércio Rocha Reis Filho.

Título: RETINOBLASTOMA E A IMPORTÂNCIA DO SEU DIAGNÓSTICO PRECOCE.....02

Autores: Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio, E-mail: rayssaestacio@gmail.com. Coautores: Áleff Edrei Gomes Santos; Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo; Arthur Matos Bitencourt Chagas; Arthur Sobral Vieira; Danilo José de Andrade Santos Silveira; Fernanda de Castro Vasconcelos; Gabriel Guimarães Mellara; José Monteiro Sobral Neto; José Natthanael de Aquino Gomes; José Vinícius Lima Santana; Jully Cristina Vilar Barboza; Kahena Monteiro Almeida Monte; Melissa Vieira Gomes; Meyling Eng de Almeida Duarte; Pablo da Cruz Barros; Raul Bomfim Neto; Renata Feitosa Galindo; Sophia Rezende Diniz; Thiago Vaz de Andrade; Vinicius Goes; Yvnna Santos Lima.

Título: CONDUTA DIAGNÓSTICA DA FIBROSE CÍSTICA.....03

Autores: Bruna de Lima Pachêco, E-mail: resumosmedupe@gmail.com. Coautores: Emanuela Altmann Ferreira, Thiago Henrique da Silva Moraes, Maria Hélida Alves Callou de Sá, Zenilda Gueiros Silvestre.

Título: AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE COMO FERRAMENTA DE PREVENÇÃO EM DOENÇAS RARAS.....04

Autores: Isabella Gonçalves Gabriel, E-mail: isabella.fasm@gmail.com. Coautores: Camila dos Santos Mancini, Giulia Afonso Abbamonti, Heloisa Correia de Morais Ferreyra, Nathalia Meneses Neves, Nicole Oliveira Jordão e Athene Maria de Marco França Mauro.

Título: GOTINHAS DE VIDA AÇÕES PARA DIVULGAÇÃO DO CONHECIMENTO SOBRE O TESTE DO PEZINHO VISANFO A PROMOÇÃO DA SAÚDE.....05

Autores: Sara Alves Ferreira, E-mail: saraferreira077@yahoo.com.br. Coautores: Amanda Miranda Castro, Kelen Cristina Sant'Ana de Lima, Ana Paula Nogueira Nunes, Paula Aryane Brito Alves, Ana Lúcia Pimenta Starling.

Título: NEUROFIBROMATOSE DO TIPO 1 E CÂNCER DE MAMA EM HOMENS UMA REVISÃO INTEGRATIVA.....06

Autores: Aricia Gomes Miranda, E-mail: ariciamiranda05@gmail.com. Coautores: Sofia Carneiro da Cunha; Breno Serafim Pereira.

Título: A IMPORTÂNCIA DO CIRURGIÃO DENTISTA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA SÍNDROME DE GARDNER.....07

Autores: Kleyciane Kévilin Pereira da Silva, E-mail: kleyciane88@hotmail.com. Coautores: Patrícia Sthefânia Mulatinho Paiva, Alana Milena Honorato Silva, José Thomas Azevedo de Queiroz, Viviane de Albuquerque Azevedo Salvador, Luana Maria de Moura Santos, Ana Carolina Soares de Andrade, Bruna Thaís Santos da Rocha, Marcela Côrte Real Fernandes.

Título: QUERATODERMIA TRANSGRESSIVA COM PERIODONTOPATIA: SÍNDROME DE PAPILLON-LEFEVRE: REVISÃO DE LITERATURA.....08

Autores: Viviane de Albuquerque Azevedo Salvador, E-mail: vivianealq@gmail.com. Coautores: Patrícia Sthefânia Mulatinho Paiva, Kleyciane Kevillin Pereira da Silva, Alana Milena Honorato Silva, José Thomas Azevedo Queiroz, Luana Maria de Moura Santos, Ana Carolina Soares de Andrade, Bruna Thais Santos Rocha, Marcela Côrte Real Fernandes.

Título: ASSOCIAÇÃO ENTRE CARCINOMA BASOCELULAR E XERODERMA PIGMENTOSO REVISÃO INTEGRATIVA DE UMA FOTODERMATOSE RARA.....09

Autores: Maria Clara de Araújo Gontijo, E-mail: gontijomclara@gmail.com. Coautores: Lorena Rodrigues de Carvalho, Luiza Thomopoulos Mariante, Marcos Salomão Staut Avelar e Maria Eduarda Ferreira Lemos.

Título: SARCOMA DE EWING: SINTOMAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE UM CÂNCER ÓSSEO RARO.....10

Autores: Polyana Santos Feitosa, E-mail: feitosapolysantos123456@gmail.com. Coautores: Aryel Andrade de Jesus; Cley Gabriel Lima Carvalho Dantas; Danilo Santos Souza; Vanessa Silva Dantas; Társila de Menezes Dinísio; Liliane Santos Lima; Kathllen Corrêa Santana; Maria Eduarda Oliveira Santana; Vital Menezes Nascimento Filho; José Vinícius Rezende de Andrade.

Sumário

Título: SÍNDROME DE JACOB - UMA REVISÃO DE LITERATURA.....11

Autores: José Thomas Azevedo de Queiroz, E-mail: j.thomasazevedo@gmail.com. Coautores: Patrícia Sthefânia Mulatinho Paiva, Kleyciane Kévilin Pereira da Silva, Alana Milena Honorato da Silva, Viviane de Albuquerque Azevedo Salvador, Luana Maria de Moura Santos, Ana Carolina Soares de Andrade, Bruna Thaís Santos da Rocha, Marcela Côrte Real Fernandes.

Título: A SÍNDROME DE CUSHING E OS TRANSTORNOS PSIQUIÁTRICOS: A PREVALÊNCIA DE DEPRESSÃO E FATORES ASSOCIADOS REVISÃO DE LITERATURA.....12

Autores: Lavínia Barbosa da Terra Perígolo, E-mail: lalaperigolo123@gmail.com. Coautores: Cláudia Gomes Assunção e Letícia Pinheiro Maia Pacciulli.

Título: ASSISTÊNCIA DA EQUIPE DE ENFERMAGEM DIANTE DA DOENÇA DE CROHN: REVISÃO INTEGRATIVA.....13

Autores: Yesly Marinho da Rocha Barreto, E-mail: lurose873@gmail.com. Coautores: Hozana Fernanda da Silva, Maria Dhescyca Ingrid Silva Arruda, Maria Eduarda Lopes de Macedo Bezerra.

Título: COR TRIATRIATUM: ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS E CLÍNICOS.....15

Autores: Millena Nayara da Silva, E-mail: millena.nayara@hotmail.com. Coautores: D'Angelis dos Anjos Barreto; Maria Vitória Pinheiro da Costa.

Título: AS DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE.....16

Autores: Lorena Fontinele Godoi, E-mail: lorena.godoi@discente.ufma.br. Coautores: Antonia Amanda Cortez; Vitória Regina Vidal Sabá e Silva; Thayná Huet Cortez; Felipe Leite Neto.

Título: DISAUTONOMIA FAMILIAR - DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO.....17

Autores: Thayná Huet Carneiro Cortêz, E-mail: amojesusthayna@hotmail.com. Coautores: Antônia Amanda Cortez do Nascimento; Vitória Regina Vidal Sabá e Silva; Lorena Fontinele Godoi.

Título: SÍNDROME DE STURGE-WEBER REVISÃO DE LITERATURA.....18

Autores: Maria Vitória Pinheiro da Costa, E-mail: vicky.costa@hotmail.com. Coautores: Dangelis dos Anjos Barreto; Millena Nayara da Silva.

Título: DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FEOCROMOCITOMA E SEU MANEJO NA REALIDADE BRASILEIRA.....19

Autores: Raquel Viégas Martins Farias, E-mail: raquelviegas05@gmail.com. Coautores: Camille Teles Ferreira de Almeida, Dandara Rocha Ramos, Manuela Santana Aguiar, Elielton de Jesus Almeida.

Título: PAPEL DO ENFERMEIRO NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA.....21

Autores: Yorrane Kelly Gomes Alves, E-mail: yorranekelly11@gmail.com. Coautores: Tainá Oliveira de Araújo; Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Amanda Geovana Pereira de Araújo; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Juliana Araujo de Souza; Beatriz Paulina Santos França; Maria Luiza Farias Oliveira; Quézia Ellen da Silva Santos; Anne Wirginne de Lima Rodrigues; Nephtys Verissimo da Silva; Mateus Silva de Barros e Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa.

Título: DEFICIÊNCIA DA ALFA GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA): ASPECTOS BIOQUÍMICOS ENVOLVIDOS NO DANO MUSCULAR E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE.....22

Autores: Maria Hélida Alves Callou de Sá, E-mail: maria991651697@gmail.com. Coautores: Bruna de Lima Pachêco; Thiago Henrique da Silva Moraes; Zenilda Gueiros Silvestre.

Título: ABORDAGENS TERAPÊUTICAS PARA O TRATAMENTO DO XERODERMA PIGMENTOSO.....23

Autores: Antonia Amanda Cortez do Nascimento, E-mail: aac.nascimento@discente.ufma.br. Coautores: Vitória Regina Vidal Sabá e Silva; Lorena Fontinele Godoi; Thayná Huet Carneiro Cortez; Felipe Leite Neto.

Sumário

Título: TRATAMENTO DO CARCINOMA ADENÓIDE CÍSTICO DA GLANDULA DE BARTHOLIN: UMA REVISÃO DE LITERATURA DA ÚLTIMA DÉCADA.....24

Autores: Joana Rosa Rodrigues, E-mail: jjoana.rodriguess@gmail.com. Coautores: Wellington Claudino Ferreira.

Título: CONECTANDO AS REDES CNTNAP2 COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E EPILEPSIA.....25

Autores: Gustavo Domingos Melo Pinto, E-mail: gustavomelo.ufmg@gmail.com. Coautores: Jordan Ramos Santos, Simone Braga Dias, Wanusa Belarmino da Silva, Geicy Bianca Martins Rodrigues, Murilo Fialho Batalha, Igor Mello Ferrante, Mariana da Silva Santos.

Título: DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: UMA REVISÃO DE LITERATURA.....27

Autores: Júlia Wojciechovski dos Santos, E-mail: juwojc@outlook.com. Coautores: Carolina Dusi Mendes; Giovana Luiza Corrêa; Anna Clara Traub.

Título: CÂNCER DE MAMA MASCULINO DIAGNÓSTICO TARDIO PELO DESCONHECIMENTO DA DOENÇA E PELA FALTA DO AUTOCUIDADO DO HOMEM COM A SAÚDE.....28

Autores: Danilo José de Andrade Santos Silveira, E-mail: daniloosilveira@gmail.com. Coautores: Thiago Vaz de Andrade; Áleff Edrei Gomes Santos; Arthur Sobral Vieira; Arthur Matos Bitencourt Chagas; Fernanda de Castro Vasconcelos; José Vinícius Lima Santana; Raul Bomfim Neto; Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio; Gabriel Guimarães Mellara; Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo; Yvnna Santos Lima; Jully Cristina Vilar Barboza; Meyling Eng de Almeida Duarte; Renata Feitosa Galindo; José Monteiro Sobral Neto.

Título: IMPORTÂNCIA DA DETECÇÃO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO POR MEIO DA TRIAGEM NEONATAL.....29

Autores: Arthur Matos Bitencourt Chagas, E-mail: arthur.bitencourt@souunit.com.br. Coautores: Jully Cristina Vilar Barboza; Yvnna Santos Lima; Danilo José de Andrade Santos Silveira; Meyling Eng de Almeida Duarte; José Vinícius Lima Santana; Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio; José Monteiro Sobral Neto; Thiago Vaz de Andrade; Gabriel Guimarães Mellara; Arthur Sobral Vieira; Áleff Edrei Gomes Santos; Raul Bomfim Neto; Ecliê Santos Ferreira Filho, Renata Feitosa Galindo.

Título: OSTEOSSARCOMA DEFINIÇÃO, CARACTERÍSTICAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO.....30

Autores: Yuri Cássio de Lima Silva, E-mail: yuric.silva@unifacol.edu.br. Coautores: Lohana Maylane Aquino Correira de Lima; Camilla Siqueira de Aguiar; Rodrigo Henrique Mello Varela Ayres de Melo; Deise Louise Bohn Rhoden; Milena Mello Varela Ayres de Melo Pinheiro; Victor Leonardo Mello Varela Ayres de Melo; Frederico Márcio Varela Ayres de Melo Júnior; Bruna Heloísa Costa Varela Ayres de Melo; Júlia Souza Beck; Luiz Henrique Campello Lira; Zélia de Albuquerque Seixas; Nely Dulce Varela de Melo Costa Freitas; Jussara Diana Varela Ayres de Melo; Ricardo Eugenio Varela Ayres de Melo.

Título: A IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL NA GALACTOSEMIA CLÁSSICA.....31

Autores: Douglas Monteiro de Sousa, E-mail: douglas.sousa@ics.ufpa.br. Coautores: Ananda Leticia Silva Cabral.

Título: FATORES DE RISCO RELACIONADOS A INCIDÊNCIA DO CARCINOMA DUCTAL PANCREÁTICO.....32

Autores: Elielson Felix Gonçalves, E-mail: elielsonmedi@gmail.com. Coautores: Wemerson Sousa Paiva; Barbara Julia Rodrigues; Pedro Victor Santana Alvarenga; Tamires de Alexandria Matias.

Título: FENILCETONÚRIA COMO A DIETA RESTRITIVA IMPACTA O METABOLISMO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES.....33

Autores: Raul Bomfim Neto, E-mail: rbneto_@hotmail.com. Coautores: Áleff Edrei Gomes Santos; Arthur Sobral Vieira; Arthur Matos Bitencourt Chagas; Danilo José de Andrade Santos Silveira; Fernanda de Castro Vasconcelos; José Vinícius Lima Santana; Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio; Thiago Vaz de Andrade; Gabriel Guimarães Mellara; Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo; Yvnna Santos Lima; Jully Cristina Vilar Barboza; Meyling Eng de Almeida Duarte; Renata Feitosa Galindo; Ecliê Santos Ferreira Filho; José Monteiro Sobral Neto; Maria Regina Domingues de Azevedo; Letícia Brandão Santan; Ana Helena Prado Santana Campos.

Sumário

Título: SINAIS E SINTOMAS EM PACIENTES COM DOENÇA DE HODGKIN.....34

Autores: Áleff Edrei Gomes Santos, E-mail: aleffedrei@outlook.com. Coautores: Áleff Edrei Gomes Santos, Arthur Sobral Vieira, Arthur Matos Bitencourt Chagas, Danilo José de Andrade Santos Silveira, Fernanda de Castro Vasconcelos, Anelise Marques Feitosa de Souza, José Vinícius Lima Santana, Raul Bomfim Neto, Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio, Thiago Vaz de Andrade, Gabriel Guimarães Mellara, Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo, Yvnna Santos Lima, Jully Cristina Vilar Barboza, Meyling Eng de Almeida Duarte, Renata Feitosa Galindo, Ecliê Santos Ferreira Filho, José Monteiro Sobral Neto.

Título: ATUAÇÃO DA EQUIPE DE ENFERMAGEM FRENTE AOS CUIDADOS EM GESTANTES COM HIPERÊMESE GRAVÍDICA.....35

Autores: Anne Wirginne de Lima Rodrigues, E-mail: annewirginne@gmail.com. Coautores: Amanda Geovana Pereira de Araújo; Beatriz Paulina Santos França; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Jayana Gabrielle Sobral Ferreira; J.G.S.; Juliana Araújo de Souza; Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Maria Luiza Farias Oliveira; Mateus Silva de Barros; Nephtys Verissimo da Silva; Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa; Quézia Ellen da Silva Santos; Tainá Oliveira de Araújo; Yorrane Kelly Gomes Alves.

Título: FIBROSE CÍSTICA DIAGNOSTICADA NA ADOLESCÊNCIA UM RELATO DE CASO.....36

Autores: Maria Eduarda Santana Cordeiro, E-mail: mariasantana@uni9.edu.br. Coautores: Nenhum.

Título: A PREVALÊNCIA DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL E OS IMPACTOS NA QUALIDADE DE VIDA DOS SEUS PORTADORES.....37

Autores: José da Silva Martins Neto, E-mail: joseemaartins@icloud.com. Coautores: Julia Alim Maluf Neves; Paulo Ferreira de Sousa Junior.

Título: SÍNDROME DE HOLT-ORAM: MUTAÇOES DO GENE TBX5 E MALFORMAÇÕES.....38

Autores: Juliana Araujo de Souza, E-mail: juliana.arjo@hotmail.com. Coautores: Amanda Geovana Pereira de Araújo; Anne Wirginne de Lima Rodrigues; Beatriz Paulina Santos França; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Maria Luiza Farias Oliveira; Mateus Silva de Barros; Nephtys Verissimo da Silva; Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa; Quézia; Ellen da Silva Santos; Tainá Oliveira de Araújo e Yorrane kelly gomes alves.

Título: ASPECTOS CLÍNICO-DIAGNÓSTICOS RELEVANTES NA ABORDAGEM DO PACIENTE COM SÍNDROME DE RETT.....39

Autores: Ângelo Marcel Santana Duarte Araújo, E-mail: angelo.mduarte22@gmail.com. Coautores: Áleff Edrei Gomes Santos; Arthur Sobral Vieira; Arthur Matos Bitencourt Chagas; Danilo José de Andrade Santos Silveira; Fernanda de Castro Vasconcelos; José Vinícius Lima Santana; Raul Bomfim Neto. Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio; Thiago Vaz de Andrade; Gabriel Guimarães Mellara; Yvnna Santos Lima. Jully Cristina Vilar Barboza; Meyling Eng de Almeida Duarte; Renata Feitosa Galindo; Ecliê Santos Ferreira Filho; José Monteiro Sobral Neto; Ana Helena Prado Santana Campos; Matheus Porto Alves.

Título: MANEJO TERAPÊUTICO DA DEFICIÊNCIA DE ALFA-GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA) E AS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE EM PACIENTES PEDIÁTRICOS.....40

Autores: José Vinícius Lima Santana, E-mail: jose.vini.lima@hotmail.com. Coautores: Gabriel Guimarães Mellara; Áleff Edrei Gomes Santos; Arthur Sobral Vieira; Arthur Matos Bitencourt Chagas; Danilo José de Andrade Santos Silveira; Fernanda de Castro Vasconcelos; Raul Bomfim Neto; Rayssa; Carolinne Costa Mota Estácio; Thiago Vaz de Andrade; Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo; Yvnna Santos Lima; Jully Cristina Vilar Barboza; Meyling Eng de Almeida Duarte; Renata Feitosa Galindo; Ecliê Santos Ferreira Filho; José Monteiro Sobral Neto e Matheus Porto Alves.

Título: ENFERMAGEM EM GENÔMICA ACONSELHAMENTO GENÉTICO PARA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA.....41

Autores: Mateus Silva de Barros , E-mail: mateusbarrosenf@gmail.com. Coautores: Tainá Oliveira de Araújo; Yorrane Kelly Gomes Alves; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Beatriz Paulina Santos França; Maria Luiza Farias Oliveira; Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa; Anne Wirginne de Lima Rodrigues; Quézia Ellen da Silva Santos; Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Nephtys Verissimo da Silva; Amanda Geovana Pereira de Araújo; Juliana Araujo de Souza.

Sumário

Título: FISIOPATOLOGIA DA ESCLEROSE MÚLTIPLA E INFLUÊNCIA DE FATORES AMBIENTAIS UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA.....42

Autores: Letícia Gonçalves Carvalho, E-mail: lccarvalho65@gmail.com. Coautores: Letícia Raiane Fogari, Maria Eduarda Leati Caparroz.

Título: SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMUNE: DESCRIÇÃO CLÍNICA, LABORATORIAL E DIAGNÓSTICO PRECOCE.....43

Autores: Tamires de Alexandria Matias, E-mail: tamires_alexandria@hotmail.com. Coautores: Pedro Victor Santana Alvarenga; Elielson Felix Gonçalves; Barbara Julia Rodrigues Xavier; Wemerson Sousa Paiva.

Título: PAPEL DO ENFERMEIRO NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM A DOENÇA DE GAUCHER.....44

Autores: Tainá Oliveira de Araújo, E-mail: tainaoaraujo@gmail.com. Coautores: Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Yorrane Kelly Gomes Alves; Amanda Geovana Pereira de Araújo; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Juliana Araujo de Souza; Beatriz Paulina Santos França; Maria Luiza Farias Oliveira; Quézia Ellen da Silva Santos; Anne Wirginne de Lima Rodrigues; Nephtys Verissimo da Silva; Mateus Silva de Barros e Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa.

Título: A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL NO RASTREAMENTO DA FENILCETONÚRIA.....45

Autores: Maria Eduarda Lopes de Macedo Bezerra, E-mail: eduardalopes022@gmail.com. Coautores: Samara Dantas de Medeiros Diniz, Natallie Cecília dos Santos Galvão, Walisson Silva Vieira, Nathalia Emanuele Pereira Fernandes, Maria Dhescyca Ingrid Silva Arruda, Yesly Marinho da Rocha Barreto.

Título: A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: UMA REVISÃO DA LITERATURA.....46

Autores: Bianca Diniz Oliveira, E-mail: biancadiniz371@gmail.com. Coautores: Henrique Maciel Duarte, José Geraldo Araújo Júnior, Maria Gabriella Borges Braga, Vinícius Carvalho de Oliveira.

Título: O PAPEL DA ENFERMAGEM NA ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA ESTUDO DE REVISÃO.....47

Autores: Sylvia Carriel Dias, E-mail: syl.carriel@gmail.com. Coautores: Gabrielle Freitas Saganski.

Título: FASCIÍTE NECROSANTE NA REGIÃO TÓRACO CÉRVICO FACIAL CAUSADA POR INFECÇÃO ORAL.....48

Autores: Lohana Maylane Aquino Correia de Lima, E-mail: lohanawatson@hotmail.com. Coautores: Camilla Siqueira de Aguiar, Victor Leonardo Mello Varela Ayres de Melo, Frederico Marcio Varela Ayres de Melo Júnior, Júlia de Souza Beck, Bruna Heloísa Costa Varela Ayres de Melo, Deise Louise Bohn Rhoden, Rodrigo Henrique Mello Varela Ayres de Melo, Milena Mello Varela Ayres de Melo Pinheiro, Nely Dulce Varela Ayres de Melo Costa Freitas, Jussara Diana Varela Ayres de Melo, Zélia de Albuquerque Seixas.

Título: IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO FRENTE A CASOS AVANÇADOS DE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.....49

Autores: Beatriz Paulina Santos França, E-mail: beatriz.paulina@estudante.ufcg.edu.br. Coautores: Amanda Geovana Pereira de Araújo; Anne Wirginne de Lima Rodrigues; Ellen Karolaine Lucena da Cruz; Juliana Araujo de Souza; Maria Eduarda Wanderley de Barros Silva; Maria Luiza Farias Oliveira; Mateus Silva de Barros; Nephtys Verissimo da Silva; Paula Yhasmym de Oliveira Feitosa; Quézia Ellen da Silva Santos; Tainá Oliveira de Araújo e Yorrane kelly Gomes Alves.

Título: AS CONSIDERAÇÕES CLÍNICAS E GENÉTICAS DAS ICTIOSES.....51

Autores: Vitória Regina Vidal Sabá e Silva , E-mail: vitvidals@gmail.com. Coautores: Antonia Amanda Cortez; Lorena Fontinele Godoi; Felipe Leite Neto; Thayná Huet Cortez.

Título: MORTALIDADE E DIAGNÓSTICO NA DOENÇA DE CROHN.....52

Autores: Wemerson Sousa Paiva, E-mail: wemersonfacene@gmail.com. Coautores: Barbara Julia Rodrigues Xavier; Elielson Felix Gonçalves; Pedro Victor Santana Alvarenga; Tamires de Alexandria Matias.

Sumário

Título: QUALIFICAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL NO BRASIL POR MEIO DO TESTE DE PEZINHO AMPLIADO: UMA CONTRIBUIÇÃO PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS.....53

Autores: Bruno Mouallem de Assis, E-mail: b.assis.2000@gmail.com. Coautores: Gustavo Domingos Melo Pinto, Bárbara Vilaça Temponi, Ana Luisa Rogana Chaves, Arthur Pereira Barbosa de Faria, Carolina Siqueira Florentino Costa, Pedro Pires Costa Pimenta.

Título: ANEMIA FALCIFORME: REVISÃO DE LITERATURA.....54

Autores: Ana Carolina Soares de Andrade, E-mail: carolinandrade1@outlook.com. Coautores: José Thomas Azevedo de Queiroz, Bruna Thaís Santos da Rocha, Patrícia Sthefânia Mulatinho Paiva, Kleyciane Kévillin Pereira da Silva, Viviane de Albuquerque Azevedo Salvador, Luana Maria de Moura Santos, Alana Milena Honorato Silva, Marcela Côrte Real Fernandes.

Título: SÍNDROME DE PLUMMER-VINSON REVISÃO DE LITERATURA.....55

Autores: Alana Milena Honorato Silva, E-mail: alanamilena1999@hotmail.com. Coautores: Patrícia Sthefânia Mulatinho Paiva, Kleyciane Kévilin Pereira da Silva, Viviane de Albuquerque Azevedo Salvador, Ana Carolina Soares de Andrade, Bruna Thaís Santos da Rocha, Luana Maria de Moura Santos, José Thomas Azevedo de Queiroz, Marcela Côrte Real Fernandes.

Título: DEFICIÊNCIA DA GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE: UMA REVISÃO DA LITERATURA.....56

Autores: Ayane Paula Mendonça Pereira, E-mail: teixeira_laila@hotmail.com. Coautores: Laila Eliza Teixeira de Sousa.

Título: PRINCIPAIS PROBIÓTICOS UTILIZADOS NO TRATAMENTO COADJUVANTE DA DOENÇA DE CROHN - UMA REVISÃO INTEGRATIVA.....57

Autores: Ana Karolina Nascimento Paula, E-mail: karolinna74@gmail.com. Coautores: Alanna Carvalho Gomes, Diego dos Santos Silva, Igor José Paiva Leite, Pedro Henrique Sales de Oliveira, Willian Silva Martins, Vitória de Melo Pontes.

Título: TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18 - IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRÉ NATAL E PROGNÓSTICO.....58

Autores: Arthur Sobral Vieira, E-mail: arthur.sobral@souunit.com.br. Coautores: Áleff Edrei Gomes Santos, Arthur Matos Bitencourt Chagas, Danilo José de Andrade Santos Silveira, Fernanda de Castro Vasconcelos, José Vinícius Lima Santana, Raul Bomfim Neto, Rayssa Carolinne Costa Mota Estácio, Thiago Vaz de Andrade, Gabriel Guimarães Mellara, Ângelo Marcel Santana Duarte Araujo, Yvnna Santos Lima, Jully Cristina Vilar Barboza, Meyling Eng de Almeida Duarte, Renata Feitosa Galindo, José Monteiro Sobral Neto, Ecliê Santos Ferreira Filho.

Título: ASSISTÊNCIA MÉDICA AO CÂNCER DE MAMA MASCULINO.....59

Autor: José Alves Tenório Neto, E-mail: jose.alves@soufits.com.br.

Título: DOENÇA DE STILL CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TRATAMENTO.....60

Autores: Rebeca Ribeiro Marques, E-mail: marques.rebeca2014@gmail.com. Coautores: Giovanna Hessmann Fernandes; Luanna Vila Soares Pinto.

I CONGRESSO BRASILEIRO SOBRE DOENÇAS RARAS
LIVRO DE ANAIS

- MELHOR TRABALHO APRESENTADO -
1° LUGAR NA MODALIDADE ORAL

MARCADORES BIOLÓGICOS UTILIZADOS NO DIAGNÓSTICO DO TUMOR DE KRUKENBERG

LIMA, LS; LIMA, MS; GONÇALVES, IS; FILHO, AJMS; FILHO, LRR; ANDRADE, GM; VIEIRA, LFM; MIRANZI, MAS.
Universidade Federal do Triângulo Mineiro.

Introdução: O Tumor de Krukenberg é uma alteração metastática ovariana rara proveniente principalmente do trato gastrointestinal que tem prevalência de 1% a 2% dentre os tumores ovarianos. Para identificá-lo são necessárias análises clínico-laboratoriais e a investigação de marcadores biomoleculares para o diagnóstico diferencial em uma situação onde o tempo é crucial para o prognóstico. **Objetivo**: Investigar os principais marcadores biológicos utilizados no diagnóstico do tumor de Krukenberg. **Metodologia**: Trata-se de uma revisão de literatura, que buscou por meio de recorte temporal, dos últimos três anos, com métodos padronizados, sintetizar os principais marcadores biológicos do Tumor de Krukenberg. Para o critério de seleção dos artigos foi utilizado o estrato A e B1 das plataformas Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) e Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL). Empregou-se os descritores controlados em inglês: imunohistoquímica, diagnóstico e Tumor de Krukenberg. A análise dos dados foi descritiva e interpretativa por meio da leitura dos artigos selecionados à luz da literatura correlata. **Resultados e Discussão**: Os resultados de análises dos tumores primários que desencadeiam o Tumor de Krukenberg reportaram positividade dos indicadores imunohistoquímicos CDX2 e SATB2, especificamente em tumores gastrointestinais no intestino grosso e ânus, e negativos nos outros tumores gastrointestinais. PAX8, GATA3 e TTF1 foram negativos nos casos reportados. Ademais, os níveis de CA 125 podem ser um dos fatores importantes para diagnóstico diferencial de tumores secundários de ovário, como o de Krukenberg, e para a avaliação de prognóstico, uma vez que os valores estão altos na manifestação da doença. Existe relação direta entre valores altos de CA 125 e menores as chances de sobrevivência do paciente, o que também ocorre com o biomarcador CA 19-9. Os carcinomas metastáticos gástricos, os adenocarcinomas colorretais e tumores metastáticos do apêndice possuem positividade para CK20, e menores valores de positividade, ou até mesmo negatividade, para CK7. O marcador, dipeptidase 1 (DPEP1), se mostrou importante no diagnóstico de câncer, para diferenciar cânceres ovarianos primários de ovarianos metastáticos do trato gastrointestinal, combinando-o com outros métodos imunohistoquímicos (CDX2 e CK7), juntamente com o tamanho do tumor. **Conclusão:** O tumor de Krukenberg comporta-se como patologia rara. O conhecimento já instaurado de que os marcadores imuno-histoquímicos como o CDX2 e o SATB2 corroboram positivamente para o diagnóstico de tumores gastrointestinais inferiores e negativamente para os demais tumores gastrointestinais. Portanto, a imunohistoquímica pode auxiliar na confirmação do local de origem de um tumor metastático de Krukenberg.

Palavras-chave: *Tumor de Krukenberg; Neoplasias Ovarianas; Biomarcadores Tumorais*

Referências:

LIONETTI, R. et al. Treatments and overall survival in patients with Krukenberg tumor. Archives of gynecology and obstetrics, [s. l.], v. 300, n. 1, p. 15–23, 2019. Disponível em: http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=31044302&lang=pt-br&site=ehost-live. Acesso em 25 jun. 2021.

CRĂCIUN, M. I.; DOMŞA, I. Immunohistochemical diagnosis of Krukenberg tumors. Romanian journal of morphology and embryology = Revue roumaine de morphologie et embryologie, [s. l.], v. 58, n. 3, p. 845–849, 2017. Disponível em: http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=29250663&lang=pt-br&site=ehost-live. Acesso em: 25 jun. 2021.

CAPELOZZI, V. L. Understanding the role of biological markers in lung cancer. Jornal de Pneumologia [online], v. 27, n. 6, p. 321-328, 2001.

KARAOSMANOGLU, A. D. et al. Imaging in secondary tumors of the ovary. Abdominal radiology (New York), [s. l.], v. 44, n. 4, p. 1493–1505, 2019. Disponível em: http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=30361868&lang=pt-br&site=ehost-live. Acesso em 25 jun. 2021.

AL-AGHA, O. M.; NICASTRI, A. D. An in-depth look at Krukenberg tumor: an overview. Archives of pathology & laboratory medicine, [s. l.], v. 130, n. 11, p. 1725–1730, 2006. 2. Disponível em: http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=17076540&lang=pt-br&site=ehost-live. Acesso em 25 jun. 2021.

CHIESA-VOTTERO, A. CDX2, SATB2, GATA3, TTF1, and PAX8 Immunohistochemistry in Krukenberg Tumors. International journal of gynecological pathology: official journal of the International Society of Gynecological Pathologists, [s. l.], v. 39, n. 2, p. 170–177, 2020. Disponível em: http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=mdc&AN=32045390&lang=pt-br&site=ehost-live. Acesso em 27 jun. 2021.

- MELHOR TRABALHO APRESENTADO - 2° LUGAR NA MODALIDADE ORAL

RETINOBLASTOMA E A IMPORTÂNCIA DO SEU DIAGNÓSTICO PRECOCE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

ESTÁCIO, RCCM[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; ANDRADE, TV[1]; LIMA, YS[1]; DUARTE, MEA[1]; CHAGAS, AMB[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ARAÚJO, AMSD[1]; SANTANA, JVL[1]; NETO, JMS[1]; BARBOZA, JCV[1]; MELLARA, GG[1]; VIEIRA, AS[1]; SANTOS, AEG[1]; NETO, RB[1]; GALINDO, RF[1]; DINIZ, SR[1]; MONTE, KMA[1]; BARROS, PC[1]; GOES, V[1]; GOMES, MV[1]; GOMES, JNA[1]; Silva, DF[2].

[1]Discentes do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, Aracaju-SE. [2]Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, Aracaju-SE.

Introdução: O retinoblastoma é um tumor maligno, que acomete principalmente crianças, causado por mutações que inativam os alelos do gene supressor de tumor do retinoblastoma (RB1) e pode ser dividido nas formas hereditária ou não hereditária. Apresenta-se inicialmente como uma massa intra-retiniana e tem como principal sinal a leucocoria, seguido de estrabismo. O retinoblastoma é o câncer ocular mais comum da infância, entretanto representa apenas 4% de todas as neoplasias infantis, sendo considerado uma doença rara. Seu diagnóstico precoce está interligado a um melhor prognóstico, já o diagnóstico tardio, a uma invasão extraocular pelo tumor e menores chances de cura. **Objetivo:** Revisar a literatura demonstrando a importância do diagnóstico precoce para melhor prognóstico do paciente com retinoblastoma. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão bibliográfica de artigos a partir da base de dados PubMed, utilizando-se os descritores "clinical presentation of retinoblastoma", aplicando-se os filtros: idiomas português e inglês, artigos dos últimos 5 anos e free full text. Após encontrar 168 artigos, foram selecionados 4 artigos por melhor atender à temática proposta. Além disso, utilizou-se a base de dados Uptodate, com os mesmos descritores e foram escolhidos 2 artigos do ano de 2021. Sendo então selecionados 6 artigos no total. **Resultados e Discussão:** O retinoblastoma é um câncer raro, que se for diagnosticado precocemente e tratado adequadamente, tem elevada chance de cura. No entanto, isso difere a depender da renda per capita dos países, visto que nos países mais pobres, em que há a associação a diagnósticos mais tardios, com detecção média aos 30,5 meses de idade e a sintomas mais agravados, como a proptose ocular e o retinoblastoma extraocular, a taxa de sobrevida é de 40%. Já nos países de renda média alta, essa taxa aproxima-se de 80% e a idade média de diagnóstico é de 14 meses. Assim, a detecção mais tardia influência não só em uma menor sobrevida como em um tratamento mais severo, visto que medidas terapêuticas como a enucleação ocular são cada vez menos utilizadas quando há a detecção ainda no estágio intraocular da doença, ou seja, inicial. Os países em que a renda per capita é baixa ou média são responsáveis por 80% dos casos, por isso é fundamental que haja um encaminhamento rápido e inicial para que aconteça o tratamento oportuno. Contudo, muitas vezes, há falta de centros especializados no tratamento dessa doença e falhas em programas de rastreamento. **Conclusão:** Nessa perspectiva, o diagnóstico tardio do retinoblastoma está relacionado ao câncer mais avançado, à invasão da região extraocular e até metástases, possibilitando maiores chances de enucleação do globo ocular e o óbito. O reconhecimento precoce dos sintomas, como leucocoria e estrabismo, faz-se fundamental para a menor disseminação extraocular, preservando melhor não só o globo ocular, como também apresentando um prognóstico mais favorável e maiores chances de cura. No entanto, há a necessidade de estratégias globais para unificar o diagnóstico e o tratamento precoces nos países mais acometidos.

Palavras-chave: *Retinoblastoma; Neoplasias oculares; Detecção precoce de Câncer*

Referências:

ANCONA-LEZAMA, David; DALVIN, Lauren A.; SHIELDS, Carol L. Modern treatment of retinoblastoma: A 2020 review. Indian Journal of Ophthalmology, v. 68, n. 11, p. 2356, 2020.

FABIAN, Ido Didi et al. Global retinoblastoma presentation and analysis by national income level. JAMA oncology, v. 6, n. 5, p. 685-695, 2020.

FANG, Xiaolian et al. Clinical Features of Children with Retinoblastoma and Neuroblastoma. Journal of Ophthalmology, v. 2020, 2020.

KAUFMAN, Paul L. et al. Retinoblastoma: clinical presentation, evaluation, and diagnosis. UpToDate. Retrieved August, v. 30, p. 2020, 2018.

KAUFMAN, Paul L. et al. Retinoblastoma: Treatment and outcome. UpToDate. Retrieved August, v. 30, p. 2020, 2018.

SOLIMAN, Sameh E. et al. Clinical presentation of retinoblastoma in Alexandria: a step toward earlier diagnosis. Saudi Journal of Ophthalmology, v. 31, n. 2, p. 80-85, 2017.

- MELHOR TRABALHO APRESENTADO -
3° LUGAR NA MODALIDADE ORAL

CONDUTA DIAGNÓSTICA DA FIBROSE CÍSTICA

PACHÊCO, BL; FERREIRA, EA; MORAES, THS; SÁ, MHAC; SILVESTRE, ZG; MELO, JA.
Universidade de Pernambuco - Campus Garanhuns

Introdução: A fibrose cística, doença autossômica recessiva decorrente de uma disfunção no gene do regulador da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR), é a doença genética letal mais comum em populações caucasianas. O gene CFTR está presente em vias aéreas pulmonares, ducto pancreático, intestino, ductos biliares e ducto das glândulas sudoríparas, sua disfunção induz desequilíbrio na concentração de cloro e sódio nas células produtoras de muco e suor, levando à produção de secreções espessas e viscosas. A terapia atual corresponde à manutenção do estado nutricional, remoção das secreções das vias aéreas, mediante fisioterapia e mucolíticos, uso de antibióticos para prevenção e tratamento de infecções, prescrição de suplementos energéticos, dietas hiperlipídicas e hiperproteicas, e suplementação de minerais e vitaminas lipossolúveis. **Objetivo:** O artigo pretende apresentar uma breve revisão de literatura acerca do diagnóstico da fibrose cística. **Metodologia:** A revisão de literatura foi realizada a partir de artigos coletados nas bases de dados PubMed, Google Acadêmico e BVS. Utilizou-se a estratégia de busca com as palavras-chave: Fibrose cística; Diagnóstico; Triagem neonatal. Selecionou-se 4 artigos nos idiomas português e inglês, de acordo com os critérios de abordagem pertinente ao tema e publicação entre os anos de 1990 e 2021. **Resultados e Discussão:** O diagnóstico de fibrose cística deve ser realizado o mais precocemente possível, de modo a possibilitar a instituição do tratamento, com o objetivo de diminuir a mortalidade e a morbidade associadas à doença. Em alguns lugares, a fibrose cística pode ser diagnosticada a partir da triagem neonatal, mediante a inclusão da dosagem quantitativa da Tripsina Imunorreativa (TIR) no teste do pezinho. O diagnóstico é sugerido quando se detecta valor elevado da Tripsina Imunorreativa no sangue do recém-nascido. Assim, apesar de não ser um teste definitivo, esse exame permite a identificação precoce da patologia, possibilitando o tratamento e aconselhamento genético aos familiares. Em casos de suspeita de fibrose cística, mediante principalmente doença sinusal ou pulmonar crônica, insuficiência exócrina pancreática crônica, história familiar de fibrose cística ou teste duplamente positivo de triagem neonatal, deve-se realizar o teste do suor, que permite avaliar a concentração de cloro ou cloreto no suor. Um resultado que indique concentração de cloro superior aos valores normais conclui o diagnóstico de fibrose cística, no entanto, quando o teste do suor indica concentração intermediária de cloro e o paciente apresenta as manifestações clínicas da doença, deve ser realizado o teste genético, por meio da análise das mutações no gene da fibrose cística, para confirmação do diagnóstico do paciente. **Conclusão:** Em síntese, o diagnóstico precoce da fibrose cística pode ser realizado a partir da triagem neonatal, mediante inclusão da dosagem quantitativa da Tripsina Imunorreativa (TIR) no teste do pezinho. Sob essas circunstâncias, uma vez que esse exame não determina um diagnóstico definitivo, a condição deve ser confirmada, em pacientes que possuem sinais e sintomas indicativos de fibrose cística, por meio do teste do suor, ou a partir do teste genético, caso o teste do suor não apresente resultados conclusivos.

Palavras-chave: *Fibrose cística; Diagnóstico; Triagem neonatal*

Referências:

ATHANAZIO, R. A. et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. J Bras Pneumol, [S. l.], v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017.
CARVALHO, C. Fibrose cística, uma doença rara que pode ser evitada. Igenomix, 2016. Disponível em: https://nace.igenomix.com.br/blog/fibrose-cistica-uma-doenca-rara-que-pode-ser-evitada/. Acesso em: 14 maio 2021.
CASTRO, R. E. V. Dia Nacional do Teste do Pezinho: conheça esse exame que salva vidas. PEBMED, 2019. Disponível em: https://pebmed.com.br/dia-nacional-do-teste-do-pezinho-conheca-esse-exame-que-salva-vidas/amp/. Acesso em: 14 maio 2021.
REIS, F. J. C.; DAMACENO, N. Fibrose cística. Jornal de Pediatria, [S. l.], v. 74, n. 1, p. 76-94, 1998. Disponível em: http://www.jped.com.br/conteudo/98-74-s76/port.pdf. Acesso em: 14 maio 2021.
ROSA, F. R. et al. Fibrose cística: a clinical and nutritional approach. Revista de Nutrição, Campinas, v. 21, ed. 6, p. 725-737, nov./dez. 2008. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rn/a/RkmzgLD8ZdDpzTfXvts46Gr/?lang=pt#:~:text=A%20fibrose%20c%C3%ADstica%20%C3%A9%20a,n%C3%ADveis%20de%20cloro%20no%20suor. Acesso em: 14 maio 2021.
STEPHEN, M. J. Fibrose Cística e Bronquiectasia Fibrótica Não Cística. MedicinaNET, 2018. Disponível em: http://assinantes.medicinanet.com.br/m/conteudos/acp-medicine/7462/fibrose_cistica_e_bronquiectasia_fibrotica_nao_cistica.htm. Acesso em: 14 maio 2021.
TESTE do Pezinho - Prevenção e Qualidade de Vida para o Bebê. Laboratório Exame, 2020. Disponível em: https://laboratorioexame.com.br/saude/teste-do-pezinho-prevencao-e-qualidade-de-vida-para-o-bebe. Acesso em: 14 maio 2021.

AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE COMO FERRAMENTA DE PREVENÇÃO EM DOENÇAS RARAS

GABRIEL, IG; MANCINI, CS; ABBAMONTI, GA; FERREYRA, HCM; NEVES, NM; JORDÃO, NO; MAURO, AMMF; ANDRADE, CEFA.

Faculdade de Medicina Santa Marcelina

Introdução: Desde a década de 60, os programas de Triagem Neonatal são uma ferramenta importante na prevenção e promoção de saúde da criança. No Brasil, o programa iniciou no estado de São Paulo em 1976, tornando-se obrigatório nas redes pública e privada de todo território nacional em 1992. Desde 2001, instituiu-se o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) oferecendo a Triagem Neonatal Biológica ou o "Teste do Pezinho" para triagem precoce de doenças tratáveis. A versão oferecida atualmente pelo Programa Nacional é capaz de detectar seis tipos de doenças, mas, no mês de maio de 2021, foi sancionado o projeto que amplia o número de doenças detectáveis para 50, sendo que o SUS tem o prazo de um ano para implementar o teste do pezinho ampliado. No entanto, já no mês de dezembro de 2020, a cidade de São Paulo, com a aprovação do projeto municipal de ampliação da triagem neonatal, rastreia 51 condições, sendo a maioria doenças genéticas raras. **Objetivo:** Revisão de literatura visando a importância da ampliação da triagem neonatal biológica com o exemplo do projeto de ampliação no SUS e na cidade de São Paulo no sentido de trazer à tona o conhecimento sobre o tema e relevância desta ampliação no sistema de saúde. **Metodologia:** Este trabalho é uma revisão bibliográfica de literatura em que foram selecionados artigos científicos através de plataformas de busca como PubMed e SciELO utilizando as palavras-chave "newborn screening", "pediatrics", "public health", "rare diseases", "amplified test" e suas respectivas traduções em português. Além disso, buscou-se material técnico nas plataformas digitais do Ministério da Saúde e Secretarias estadual e municipal de São Paulo. **Resultados e Discussão:** No Brasil, existem diversas versões da Triagem Neonatal Biológica ou "Teste do Pezinho": A versão oferecida pelo SUS, capaz de detectar seis tipos de doenças, teve seu projeto de ampliação nacional sancionado para até 50 enfermidades. Na Saúde Suplementar, já se oferecem versões mais ampliadas capazes de detectar diversas outras condições, porém sem um programa de acompanhamento. Desde 2008, diversos entes federativos optaram pela ampliação do "Teste do Pezinho" no âmbito do SUS. A partir de dezembro de 2020, o município de São Paulo oferece em parceria com o Instituto Jô Clemente, antiga APAE de São Paulo, de forma gradativa, a todos os bebês nascidos nas maternidades públicas da capital, a análise para 51 doenças, incluindo deficiência de G6PD, toxoplasmose, e doenças genéticas raras relacionadas aos erros inatos do metabolismo e da imunidade. **Conclusão:** O teste do pezinho é um método eficaz para detecção precoce de doenças raras. A possibilidade da ampliação do teste no âmbito do SUS expande, para um número maior de crianças, o diagnóstico precoce de diversas condições raras possibilitando a intervenção oportuna, evitando prejuízos relacionados ao desenvolvimento neuropsicomotor, sequelas, internações e mortes, e proporcionando qualidade de vida à criança e à sua família.

Palavras-Chave: *Triagem neonatal; Sistema Único de Saúde; Saúde da criança*

Referências:

Projeto de Lei (PL) 5.043/2020. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2021/04/29/senado-aprova-ampliacao-da-lista-de-doencas-rastreadas-em-teste-do-pezinho-feito-pelo-sus>. Acesso em: 24 de maio de 2021.

Ministério da Saúde. Manual Técnico, 2016 (Brasília-DF). Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf>. Acesso em: 24 de maio de 2021.

Künzle Ribeiro Magalhães, Patrícia; de Fátima Turcato, Marlene; de Lucena Angulo, Ivan; Maria Zanini Maciel, Léa. Programa de Triagem Neonatal do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Brasil. SciELO Saúde Pública. 29, Agosto, 2008. Disponível em: <https://www.scielosp.org/article/csp/2009.v25n2/445-454/> Acesso em: 24 de maio de 2021.

T Marini de Carvalho, H Pimentel dos Santos, I C G P dos Santos, P R Vargas, J Pedrosa. Newborn screening: a national public health programme in Brazil. Pubmed. 30, Agosto, 2007. Disponível em:<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17694357/> Acesso em: 28 de maio de 2021.

GOTINHAS DE VIDA: AÇÕES PARA A DIVULGAÇÃO DO CONHECIMENTO SOBRE O TESTE DO PEZINHO VISANDO À PROMOÇÃO DA SAÚDE

FERREIRA, SA[1], CASTRO, AM[1], LIMA, KCS[3], NUNES, APN[2], ALVES, PAB[2], STARLING, ALP[3], MELO, JO[2]

[1]Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri, Faculdade de Ciências Biológicas e da Saúde/Departamento de Enfermagem, Enfermagem [2]Departamento de Ciências Básicas [3]Universidade Federal de Minas Gerais, Faculdade de Medicina/Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico. saraferreira077@yahoo.com.br

Resumo: O Teste do Pezinho (TP) é um exame laboratorial que está inserido no Programa Nacional de Triagem Neonatal e possibilita diagnosticar doenças genéticas e congênitas assintomáticas no período neonatal, sendo muito importante para que a detecção, diagnóstico e tratamento aconteçam no tempo oportuno. A Triagem Neonatal Básica fornecida pelo SUS possibilita o rastreamento de seis doenças: hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, doença falciforme, fibrose cística, deficiência da biotinidase e hiperplasia adrenal congênita. Tendo em vista a relevância do TP, o presente estudo teve como objetivos investigar a percepção dos profissionais de saúde, gestantes e puérperas das Unidades Básicas de Saúde do município de Diamantina-Minas Gerais acerca do Teste do Pezinho e distúrbios por ele investigados e realizar a comunicação científica por meio da elaboração de estratégias de extensão para promover a conscientização e a orientação, especialmente, de gestantes, puérperas e profissionais da saúde. Uma pesquisa observacional transversal foi desenvolvida no período de Setembro a Dezembro de 2019. Participaram do estudo 127 pessoas, incluindo profissionais da saúde, gestantes e puérperas. As informações foram organizadas por meio de prevalências e os dados foram analisados por meio do software estatístico STATA, versão 12.0. Os resultados mostraram que a maioria dos entrevistados possuía alguma informação sobre o TP. Entretanto, observou-se que uma parcela significante das gestantes e das puérperas não conhecia sua importância e, em média, 52% delas não receberam informações sobre o TP no pré-natal. Somente 18% dos profissionais de saúde souberam descrever quais doenças são detectáveis pelo teste e nenhuma das gestantes e puérperas conseguiu citar todas as doenças. Mais de 97% dos participantes da pesquisa relataram a necessidade de orientações sobre o tema, com ênfase nos tipos de doenças que o teste pode diagnosticar. De acordo com os resultados obtidos, o conhecimento do público avaliado mostrou ser superficial e, portanto, a necessidade de orientações mais detalhadas. Os resultados obtidos com a pesquisa possibilitaram a produção de materiais educativos. Foram elaborados um cartaz, uma cartilha, dois vídeos didáticos e uma página em rede social que contribuíram para a divulgação de informações sobre o TP e a Triagem Neonatal. Conclui-se que a divulgação de informações através da elaboração de ações de comunicação em saúde sobre o TP é muito relevante, especialmente sobre as doenças rastreadas, podendo contribuir para a melhoria da qualidade de vida do binômio mãe-filho.

Palavras-chave: *Triagem Neonatal, Comunicação em saúde, Doenças genéticas.*

Financiamento: *Pró-Reitoria de Extensão e Cultura (PROEXC) da Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri (UFVJM): concessão da bolsa de extensão.*

Referências:

ARDUINI, G. A. et al. O conhecimento das puérperas sobre o teste do pezinho. Revista Paulista de Pediatria, Uberaba, v. 35, n. 2 p. 151-157, 2017.

MESQUITA, A. P. H. R. et al. Conhecimento dos profissionais de Unidades Básicas de Saúde sobre a triagem neonatal. Revista de Ciências Médicas, Campinas, v. 26, n. 1, p. 1-7, 2017.

ROCHA, A. P. F. et al. O que as mães sabem sobre a triagem neonatal biológica? Revista Scientia Amazonia, Manaus, v. 8, n. 2, p. 31-38, 2019.

SILVA, M. P. C. et al. Teste do pezinho: percepção das gestantes nas orientações no pré-natal. Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil, Recife, v. 17, n. 2, p. 299-305, 2017.

NEUROFIBROMATOSE DO TIPO 1 E CÂNCER DE MAMA EM HOMENS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

MIRANDA, AG[1]; CUNHA, SC[1]; PEREIRA, BS[1]; FAUSTINO, LR[1]
[1]Universidade Federal do Delta do Parnaíba, *Campus* Ministro Reis Velloso

Introdução: A neurofibromatose do tipo 1 (NF1) é uma doença genética de herança autossômica dominante, caracterizada pelo aparecimento de manchas "café com leite" e tumores cutâneos, subcutâneos e nervosos. Pesquisas científicas vêm tentando identificar se há relação genética entre essa doença e o câncer de mama em homens, que tem se mostrado mais recorrente em pacientes com NF1. **Objetivo:** Relacionar o componente genético da aparição do câncer de mama em homens e a NF1. **Metodologia**: Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, na qual foram utilizadas as bases de dados: MEDLINE/ PubMED e a Biblioteca LILACS. A busca ocorreu em abril e maio de 2021, utilizando os descritores: (neurofibromatoses), (male breast cancer) e (breast neoplasm, male) indexados nas plataformas MeSH e Decs. Foram excluídas todas as revisões de literatura e apenas artigos dos últimos 20 anos (2001-2021) foram incluídos. Dos 44 artigos encontrados, 21 foram selecionados para leitura na íntegra e, ao final, 10 artigos foram considerados neste trabalho. **Resultados e Discussão:** 80% dos artigos (n=8) descreveram homens com câncer de mama e NF1, todos apresentando as duas alterações (n=9). Dentre estes,30% (n=3) tinham entre 10 e 20 anos, 22,2% (n=2) tinham entre 30 e 40 anos e 47,8% (n=4) tinham mais de 40 anos. Dentre os pacientes com menos de 20 anos, dois apresentaram um quadro de ginecomastia, além do câncer de mama e da NF1. Ao todo, 30% dos pacientes (n=3) descreveu a massa/nódulo característica do câncer como indolor. Além disso, 30% dos pacientes (n=3) tiveram o diagnóstico de carcinoma de ducto mamário. O gene causador da NF1, o *NF1*, está localizado no cromossomo 17, mesmo cromossomo do gene *BRCA1*, principal causador do câncer de mama. A NF1 ocorre pela inativação do gene *NF1*, cuja função é codificar a neurofibromina e a GTPase que inativa a oncoproteína Ras. Sem a ação do *NF1*, ocorre hiperativação do sistema Ras/kinase. Essa hiperatividade poderia ser uma explicação para o número de casos aumentados de câncer de mama em homens com NF1. Outro ponto importante é que o silenciamento do *NF1* tem sido associado a uma resistência ao tamoxifeno, remédio antagonista ao receptor estrógeno na mama. Por ser uma das principais drogas usadas no tratamento do câncer de mama, isso poderia causar uma diminuição da eficácia em cânceres que envolvem o *NF1*. **Conclusão:** Os casos na literatura apontam para uma relação genética entre o aparecimento de câncer de mama em homens e a NF1. No entanto, estudos adicionais são necessários para o estabelecimento dessa relação. Se comprovada, o estabelecimento dessa relação poderia representar uma mudança no tratamento clínico de homens com NF1, possibilitando um diagnóstico precoce de tumores e um melhor prognóstico ao permitir um tratamento mais eficaz.

***Palavras- chave**: Genes da Neurofibromatose 1; Neoplasias da Mama Masculina; Neurofibromatose 1.*

Referências:

MANN, Nolan; MA, Truong; DALTON, Arthur. Neurofibromatosis type 1 and male breast cancer: emerging risk factor?. Journal of surgical case reports, v. 2017, n. 7, 2017.
TANDON, Megha et al. Neurofibromatosis with male breast cancer-risk factor or coincidence? Report of two rare cases. Breast disease, v. 35, n. 1, p. 29-32, 2015.
WILSON, Colin H. et al. Gynaecomastia, neurofibromatosis and breast cancer. The Breast, v. 13, n. 1, p. 77-79, 2004.
UUSITALO, Elina et al. Distinctive cancer associations in patients with neurofibromatosis type 1. Journal of Clinical Oncology, v. 34, n. 17, p. 1978-1986, 2016.
LAKSHMAIAH, Kuntegowdanahalli Chinnagiriyappa et al. Neurofibromatosis type I with breast cancer: not only for women!. Hereditary cancer in clinical practice, v. 12, n. 1, p. 1-4, 2014.
CHRISTOS, Poulios A. et al. Coexistence of breast carcinoma, pseudoangiomatous stromal hyperplasia, and neurofibromatosis type 1 in a male patient. Indian Journal of Pathology and Microbiology, v. 59, n. 4, p. 563, 2016.
JEYARETNA, Deva S. et al. Solitary neurofibroma in the male breast. World journal of surgical oncology, v. 5, n. 1, p. 1-3, 2007.
FRIEDRICH, Reinhard E.; HAGEL, Christian. Appendices of the nipple and areola of the breast in neurofibromatosis type 1 patients are neurofibromas. Anticancer research, v. 30, n. 5, p. 1815-1817, 2010.
AL-ADNANI, Mudher. Soft tissue perineurioma in a child with neurofibromatosis type 1: a case report and review of the literature. Pediatric and Developmental Pathology, v. 20, n. 5, p. 444-448, 2017.
MURAT, Ayse et al. Neurofibroma of the breast in a boy with neurofibromatosis type 1. Clinical imaging, v. 28, n. 6, p. 415-417, 2004.

A IMPORTÂNCIA DO CIRURGIÃO DENTISTA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA SÍNDROME DE GARDNER

SILVA, KKP1; PAIVA, PSM1; SILVA, AMH1; QUEIROZ, JTA1; SALVADOR, VAA1; SANTOS, LMM1; ANDRADE, ACS1; ROCHA, BTS1; FERNANDES, MCR2; MELO, REVA3

[1]Estudante do curso de Odontologia, Centro Universitário Facol, Vitória de Santo Antão, PE, Brasil. [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco, Recife, PE, Brasil. [3]Coordenador do curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial pela Universidade Federal de Pernambuco, Recife, PE, Brasil.

Introdução: A Síndrome de Gardner (SG) é uma condição genética, rara, grave e hereditária, sem predileção por gênero, causada por uma alteração do gene adenomatous polyposis coli (APC), localizado no cromossomo 5. É caracterizada por pólipos intestinais, múltiplos osteomas e tumores de tecidos moles, como fibromas, neurofibromas e lipomas. Essas alterações geralmente aparecem entre a segunda e terceira década de vida. As manifestações orais são as primeiras a serem desenvolvidas na SG e dentre elas encontram-se, os osteomas, dentes inclusos, dentes supranumerários, agenesia, hipercementose, cistos dentígeros, odontomas compostos e anquilose. **Objetivo:** Este trabalho tem por objetivo destacar a importância do Cirurgião Dentista no diagnóstico precoce da Síndrome de Gardner, evitando malignização do quadro clínico. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão de literatura baseada em artigos datados dos anos de 2016 a 2021, pesquisados nas bases de dados Scielo e PubMed. **Resultados e Discussão:** Apesar de ser uma condição rara, a Síndrome de Gardner gera grandes preocupações pois os pólipos intestinais possuem quase 100% de chances de transformação maligna, destacando-se assim a importância do diagnóstico precoce. Quando se trata da SG, o conjunto das manifestações maxilofaciais estão presentes em 70% dos casos e aparecem aproximadamente 10 anos antes dos acometimentos gastrointestinais. Dentre os principais achados orais, destacam-se os osteomas, atingindo cerca de 68% a 88% dos pacientes, sendo as áreas mais afetadas os seios paranasais e mandíbula, podendo ainda afetar a maxila, o crânio e os ossos longos. Considerando o fato das patologias orais precederem as lesões intestinais, o Cirurgião Dentista desempenha um papel fundamental no diagnóstico precoce da síndrome e uma vez reconhecida a possibilidade, é importante a realização de testes genéticos ou colonoscopia para confirmação da hipótese diagnóstica, que se confirmada, reconhecendo a alta prevalência de malignização, é recomendada a remoção cirúrgica completa dos pólipos intestinais. **Conclusão:** Levando em consideração o alto índice de solicitação de exames de imagem como radiografias panorâmicas nas consultas odontológicas e também o fato dos osteomas serem o primeiro achado clínico da Síndrome de Gardner, para posterior desenvolvimento da polipose intestinal, é papel do Cirurgião Dentista reconhecer as principais características da síndrome e as manifestações maxilofaciais precedentes que alertam sobre a possibilidade da SG, promovendo o diagnóstico precoce, prevenindo assim a diferenciação maligna dos pólipos e elevando as chances de cura, possibilitando um prognóstico favorável ao paciente.

Palavras-chave: *Síndrome de Gardner; Manifestações Bucais; Diagnóstico Precoce.*

Referências:

ADISEN, M. Z., OKKESIM, A., MISIRLIOGLU, M. The importance of early diagnosis of Gardner's syndrome in dental examination. Nigerian journal of clinical practice, 21(1), 114-116. 2018.

HIROSE, P. G, HUBIE, A. P.S., LANDGRAF, H. Síndrome de Gardner: Relato de caso. Revista Thêma et Scientia, v. 10, n. 1, p. 234-241, 2020.

OLIVEIRA, M. R., RODRIGUES, W. C., GABRIELLI, M. F. R., GABRIELLI, M. A. C., ONOFRE, M. A., PEREIRA FILHO, V. A. Gardner syndrome with unusual maxillofacial manifestation. Journal of Craniofacial Surgery, 27(5), 1253-1255. 2016

SIGNORONI S, PIOZZI G.N., COLLINI P., COCCO, I. M. F., BIASONI D., CHIARAVALLI S., RICCI M. T., VITELLARO M. Gardner-associated fibroma of the neck: role of a multidisciplinary evaluation for familial adenomatous polyposis diagnosis. Tumori. 13:3008916211009316..

QUERATODERMIA TRANSGRESSIVA COM PERIODONTOPATIA: SÍNDROME DE PAPILLON-LEFEVRE: REVISÃO DE LITERATURA

SALVADOR, VAA[1]; PAIVA, PSM[1]; SILVA, KKP[1]; SILVA, AMH[1]; QUEIROZ, JTA[1]; SANTOS, LMM[1], ANDRADE, ACS[1]; ROCHA, BTS[1], FERNANDES, MCR[2]; MELO, REVA[3].

[1]Acadêmica(o) de Odontologia do Centro Universitário Facol (UNIFACOL); [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco (UFPE); [3]Coordenador do curso de especialização em Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial pela Universidade Federal de Pernambuco (UFPE) e docente do Centro Universitário Facol (UNIFACOL).

Introdução: A síndrome de Papillon-Lefevre é um distúrbio genético autossômico raro, com manifestações orais e dermatológicas em regiões epiteliais como palma das mãos, sola dos pés, cotovelos, joelhos e mucosa oral queratinizada, causada por uma mutação e perda de função do gene codificador da Catepsina C (CTCS) conhecida como protease lisossomal, resultando em uma deficiência na resposta imunológica, aumentando assim a susceptibilidade a infecções. Sua prevalência é de um a quatro pessoas em um milhão, sem predominância por sexo ou raça. Os aspectos clínicos desenvolvem-se nos primeiros três anos de vida através de uma queratose palmar e plantar difusa transgressiva e uma periodontite severa acarretando na perda precoce dos dentes decíduos e permanentes. **Objetivo:** Este estudo teve como objetivo avaliar relevância e acometimento da síndrome Papillon-Lefevre, visto que suas manifestações se apresentam também em regiões orais, necessitando de um diagnóstico precoce para tratar e/ou retardar os efeitos da doença. **Metodologia:** A metodologia aplicada teve como base a revisão de literatura de artigos científicos, revistas e livros empregando os descritores “Doença de Papillon-Lefevre", “Doenças Periodontais” e “Ceratodermia Palmoplantar”, analisando artigos encontrados no Scielo, dos quais foram excluídos artigos abaixo do ano de 2000 e menor relevância para o trabalho e busca no livro “Patologia Oral e Maxilofacial”. **Resultados e Discussões:** Embora variáveis, as lesões em pele geralmente surgem com aspectos de placas e manchas brancas, amarelas, amarronzadas e avermelhadas progredindo para crostas, rachaduras e fissuras. Algumas das lesões podem se estender para o dorso das mãos e pés. Periodontalmente, enquanto dentição decídua, logo após a erupção dos dentes é desenvolvido uma gengivite hemorrágica com perda rápida da inserção óssea, perdendo todos os dentes por volta dos 5 anos, o mesmo 5152 ocorre na dentição permanente, após a erupção ocorre uma periodontite severa, degeneração do osso rapidamente, deixando o paciente edêntulo por volta dos 15 anos. Os aspectos gengivais de normalidades voltam após a extração ou desdentação total. Os exames histopatológicos são inespecíficos, tornando assim o diagnóstico eminentemente clínico. O tratamento das lesões cutâneas se baseia na utilização de queratolíticos, emolientes e retinóides sistêmicos, sendo a acitretina mais citada nas pesquisas, havendo um grande prognóstico na maioria dos pacientes. Já para as manifestações orais, tem sido recomendado a exodontia da dentição primária com ataque antibiótico intensivo associado a higienização rigorosa, visando eliminar os patógenos periodontais e preservação da dentição permanente. **Conclusão:** É fundamental o diagnóstico precoce da síndrome iniciando o tratamento rapidamente, a fim de evitar transtornos prejudiciais à vida do paciente. Necessita-se de um acompanhamento contínuo a longo prazo, para proservação do tratamento, profilaxia frequente e terapia antibiótica periodicamente adequada para manutenção dos resultados satisfatórios e do estado de saúde.

Palavras-chave: *Doença de Papillon-Lefevre; Doenças periodontais; Ceratodermia palmoplantar.*

Referências:

COELI, F. R. et al. Você conhece esta síndrome?. Anais Brasileiros de Dermatologia, v. 83, n. 4, pp. 375-377, 2008.

MARIANO, N. C. R. et al. Orofacial Dysfunction In Cleft And Non-Cleft Patients Using Nordic Orofacial Test - A Screening Study. Brazilian Dental Journal ,v. 30, n. 2, pp. 179-184, 2019.

NEVILLE, B.W. et al., Patologia Oral & Maxilofacial. 4. ed. - Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.

NUALART GROLLMUS, Z. C.; MORALES CHAVEZ, M. C.; SILVESTRE DONAT, F. J. Periodontal disease associated to systemic genetic disorders. Med. oral patol. oral cir.bucal (Internet), , v. 12, n.3, p. 211-215, 2007.

ASSOCIAÇÃO ENTRE CARCINOMA BASOCELULAR E XERODERMA PIGMENTOSO: REVISÃO INTEGRATIVA DE UMA FOTODERMATOSE RARA.

GONTIJO, MCA; CARVALHO, LR; MARIANTE, LT; AVELAR, MSS; LEMOS, MEF; GAMA, HVP.
Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais

Introdução: O xeroderma pigmentoso (XP) é uma genodermatose rara, de origem autossômica recessiva, relacionado à mutação de diversos genes, tais quais os XP-C, XP-A e XP-D, provocando alterações nas proteínas XP, que compõem a via de reparo do DNA, por excisão de nucleotídeos, tornando-a ineficaz. No cenário mundial, o XP acomete em média de 2 a 4 indivíduos por milhão e no Brasil há aproximadamente 5 casos a cada milhão. Os pacientes com essa doença apresentam uma sensibilidade extrema à radiação ultravioleta (UV), o que favorece a ocorrência do carcinoma basocelular (CBC), além de outras anormalidades cutâneas, oculares e neurológicas, sendo estas diretamente relacionadas com os genes acometidos. O CBC é o tipo de tumor primário de pele mais frequente que afeta principalmente indivíduos de meia-idade e idosos, nas regiões mais expostas ao sol. Esse tipo de neoplasia tem baixa mortalidade e gera lesões como nódulos ou feridas que nunca cicatrizam e que podem gerar importantes sequelas para seu portador, devido aos tratamentos cirúrgicos. Ademais, indivíduos com XP possuem risco aumentado em 10.000 vezes para desenvolver tumores cutâneos, não melanoma, antes dos 9 anos de idade. A relação entre as duas comorbidades tem reflexo negativo no prognóstico do paciente, sendo assim necessário um acompanhamento médico frequente, a fim de monitorar o surgimento de lesões. **Objetivo:** Tendo em vista a alta prevalência do CBC, é de extrema importância analisar a associação desta condição com o XP, bem como suas complicações, já que pacientes com essa doença rara apresentam uma maior probabilidade de desenvolvê-lo e evoluírem de forma desfavorável. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa na qual foram selecionados 11 artigos originais a partir das bases de dados Scielo, PubMed e BVS, com os descritores: “Xeroderma pigmentoso”, “Dermatose”, “Carcinoma basocelular” e “Fotodermatite”, em português, inglês e espanhol. Os artigos analisados neste trabalho têm data de publicação entre os anos de 2002 e 2021. **Resultados e Discussão:** A partir da análise dos artigos selecionados, verificou-se que os principais achados se referem à grande variabilidade de apresentações clínicas do XP, sendo a mais comum o surgimento de neoplasias cutâneas, como o CBC, principalmente em locais mais expostos a radiação solar, como rosto e membros. **Conclusão:** Apesar do bom prognóstico do CBC, quando este associa-se à Síndrome do XP, representa significativo agravamento do quadro, sendo uma das principais causas de óbito. A associação entre o CBC e o XP impacta de forma substancial a qualidade de vida de seu portador, devido a grande limitação de exposição à radiação UV e as suas graves repercussões sintomatológicas. Embora seja uma doença rara, são necessários maiores esforços quanto ao estudo do XP visando a melhora da qualidade de vida desses indivíduos.

Palavras-chave: *Xeroderma pigmentoso; Carcinoma basocelular; Fotodermatite.*

Referências:

VALDEZ, José Avendaño; CRUZADO-SÁNCHEZ, Deivy. Lesiones melanocíticas en anexos oculares: Melanocitosis oculodérmica, Xeroderma pigmentoso y Melanoma maligno. 2010.
DANTAS, Edcleverton Barros. Xeroderma pigmentoso: relato de caso. 2018. 37 f. Monografia (Graduação em Medicina) - Universidade Federal de Sergipe, Lagarto, 2018.
ORTELLAO, L.; RAMBALDO, L. Xeroderma pigmentoso: presentación de dos casos. Archivos argentinos de pediatría, v. 105, n. 5, p. 432-435, 2007.
CALDAS, Amadeus Lima Rocha; RODRIGUES, Mecciene Mendes. De Sanctis-Cacchione Syndrome in a female infant-Case report. Anais brasileiros de dermatologia, v. 88, n. 6, p. 979-981, 2013.
SANTIAGO, Karina Miranda. Perfil genômico da síndrome do xeroderma pigmentoso no Brasil: avaliação de alterações germinativas e somáticas. 2020.
ESCOBAR VEGA, Heizel; EXPÓSITO JALTURIN, Alexey; LÓPEZ HERNÁNDEZ, Eloida. Xeroderma pigmentoso de Kaposi: presentación de un caso. Revista Habanera de Ciencias Médicas, v. 8, n. 1, p. 0-0, 2009.
ZHOU, Eray Yihui et al. Clinical and molecular epidemiological study of xeroderma pigmentosum in China: a case series of 19 patients. The Journal of dermatology, v. 44, n. 1, p. 71-75, 2017.
BUTT, Fawzia MA et al. Xeroderma pigmentosum: a review and case series. Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery, v. 38, n. 7, p. 534-537, 2010.
VAZ, Isabela Carneiro Oliveira Gonçalves et al. Prevalência de xeroderma pigmentoso no Brasil associada ao câncer de pele. Anais da Mostra de Saúde, 2017.
RODRÍGUEZ-GARCÍA, Roberto et al. Xeroderma pigmentosum in two sisters. Revista Mexicana de Pediatría, v. 69, n. 4, p. 151-154, 2002.
LEONARD, Damaris Díaz; ALONSO, Arelis Herrera; FAJARDO, Magdalena N. Vigera. Xeroderma pigmentoso. Presentación de un caso. Medisur, v. 6, n. 2, p. 97-100, 2008.
OLIVEIRA, Carlos Rogério Degrandi et al. Anestesia em paciente com Xeroderma Pigmentoso: relato de caso. Revista Brasileira de Anestesiologia, v. 53, n. 1, p. 46-51, 2003.
DOS SANTOS JÚNIOR, José Pereira et al. Xeroderma Pigmentoso: detecção de mutação XPV/POLH em pacientes atendidos no agreste pernambucano/Xeroderma Pigmentosum: detection of XPV/POLH mutation in patients treated in the agreste pernambucano. Brazilian Journal of Health Review, v. 4, n. 1, p. 2025-2039, 2021.
NATALE, Valerie; RAQUER, Hayley. Xeroderma pigmentosum-Cockayne syndrome complex. Orphanet journal of rare diseases, v. 12, n. 1, p. 1-11, 2017.
DUPUY, Aurélie; SARASIN, Alain. DNA damage and gene therapy of xeroderma pigmentosum, a human DNA repair-deficient disease. Mutation Research/Fundamental and Molecular Mechanisms of Mutagenesis, v. 776, p. 2-8, 2015.
DIGIOVANNA, John J.; KRAEMER, Kenneth H. Shining a light on xeroderma pigmentosum. Journal of investigative dermatology, v. 132, n. 3, p. 785-796, 2012.
WEON, J. L.; GLASS, Donald A. Novel therapeutic approaches to xeroderma pigmentosum. British Journal of Dermatology, v. 181, n. 2, p. 249-255, 2019.

SARCOMA DE EWING: SINTOMAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE UM CÂNCER ÓSSEO RARO

FEITOSA, PS; ANDRADE, JVR; DANTAS, CGLC; DANTAS, VS; DINÍSIO, TM; FILHO, VNM; JESUS, AA; LIMA, LS; SANTANA, KC; SANTANA, MEO; SANTOS, DS; VIANA, TJMS.

Universidade Federal de Sergipe e Centro Universitário AGES

Introdução: O Sarcoma de EWING (SE) é uma neoplasia óssea maligna rara que atinge menos de mil pessoas por ano no Brasil, e possui comportamento biológico altamente agressivo e metastático. O SE foi descoberto em 1921 por um patologista norte-americano chamado Jomes Ewingera, que relatou um sarcoma de células redondas do rádio em uma menina de 14 anos como um "endotelioma ósseo difuso". Os tumores da família dos Ewing são compostos por pequenas células neoplásicas redondas de origem neuro-ectodérmica que variam em sua diferenciação neurogênica e, preferencialmente, atinge as extremidades do corpo, porém não há lugar específico. Nesse contexto, sabe-se que o SE não é passado hereditariamente, mas existem poucas evidências a respeito dessa doença. **Objetivo:** Compreender o Sarcoma de EWING, bem como os sinais, sintomas, diagnóstico precoce e tratamento, a fim de alertar sobre as necessidades de estudar essa neoplasia óssea rara pouco conhecida pelos pesquisadores. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão bibliográfica na base de dados PUBMED e utilizou-se 8 artigos científicos dos 241 resultados, com os descritores: sarcoma, Ewing; neoplasm; treatment; e com a utilização do operador booleano "AND". Foram adicionados como critérios de inclusão os filtros "free full text" e "in the last 5 years"; e de exclusão artigos encontrados sem convergência com objetivo do resumo. **Resultados e Discussão:** Na fase inicial dessa neoplasia os sintomas não são específicos e, muitas vezes, podem ser confundidos com outras doenças ósseas, por isso, a importância de um diagnóstico claro e preciso. Os principais sintomas do SE envolvem dor, inchaço local, febre baixa, cansaço excessivo, mal-estar e fraqueza generalizada. Apesar de não ser comum, o SE pode se espalhar para outras partes do corpo, caracterizando uma metástase e, nessa fase, os órgãos mais afetados são os pulmões. No início do diagnóstico, o oncologista indica a realização de exames de imagens objetivando identificar alterações ósseas. Todavia, a biópsia é a única alternativa de chegar ao diagnóstico definitivo do SE. Em relação ao tratamento, vai depender muito do estágio da doença, em casos que ela está mais avançada já se inicia com uma terapia multimodal de ressecção cirúrgica associada à radioterapia e quimioterapia local. Além disso, o SE é a terceira maior malignidade de origem óssea, e atinge principalmente as crianças, sendo rara em adultos acima de 30 anos. Quanto à localização, sabe-se que pode atingir diferentes lugares, principalmente ossos mais longos como tíbia, úmero e fêmur. Homens são afetados com mais frequência do que as mulheres. Outrossim, os casos do SE são menores entre crianças negras e asiáticas, haja vista que a incidência é 6 vezes maior em crianças brancas. **Conclusão:** Destarte, com base nas literaturas analisadas, para fins de estudo, foi possível concluir que o Sarcoma de Ewing se caracteriza por alterações nas estruturas ósseas que podem estar presentes desde a infância até a fase adulta. Com isso, observa-se que há tratamento eficaz, dependendo do estágio em que o paciente se encontra, mas que pode desabilitá-lo por causa da quimioterapia. Portanto, devido a importância, o SE necessita de mais pesquisas.

Palavras-chaves: *Diagnóstico; Neoplasias Ósseas; Sarcoma de Ewing.*

Referências:

BOMPAS E, MARTIN V, MENIAI F, TOULMONDE M, MAREC-BERARD P, CLAUDE L, DUCIMETIERE F, CHARGARI C, MINARD-COLIN V, CORRADINI N, LAURENCE V, PIPERNO-NEUMANN S, DEFACHELLES AS, BERNIER V, ITALIANO A, ORBACH D, BLAY JY, GASPAR N, BERLANGA P. Management of sarcomas in children, adolescents and adults: Interactions in two different age groups under the umbrellas of GSF-GETO and SFCE, with the support of the NETSARC [Internet]. Bull Cancer. cited in 14 jun 2021;108(2):163-176. doi: 10.1016/j.bulcan.2020.10.009. Epub 2021 Jan 14. PMID: 33455736.

BEDUK-ESEN ÇS, GÜLTEKIN M, AYDIN GB, AKYÜZ C, OĞUZ KK, ORHAN D, CENGIZ M, GÜRKAYNAK M, YILDIZ F. Ewing sarcoma in an infant and review of the literature. Turk J Pediatr. cited in 14 jun 2021;2019;61(5):760-764. doi: 10.24953/turkjped.2019.05.016. PMID: 32105009

YU H, Ge Y, GUO L, HUANG L. Potential approaches to the treatment of Ewing's sarcoma. Oncotarget. 14 jun 2021;;8(3):5523-5539. doi: 10.18632/oncotarget.12566. PMID: 27740934; PMCID: PMC5354928.

KRIDIS WB, TOUMI N, CHAARI H, KHANFIR A, AYADI K, KESKES H, BOUDAWARA T, DAOUD J, FRIKHA M. A Review of Ewing Sarcoma Treatment: Is it Still a Subject of Debate? Rev Recent Clin Trials. Cited in 07 jun 2021; 2017;12(1):19-23. doi: 10.2174/1574887112666170120100147. PMID: 28117008.

MAJEED SS, MUHAMMAD HA, ALI JS, KHUDHAIR HH, SAID A, ARIF SO, MURAD KM, GENDARI AH, MUHSIN BM, MOHAMMED SA, MULA-HUSSAIN L. Treatment Outcomes of Pediatric Patients With Ewing Sarcoma in a War-Torn Nation: A Single-Institute Experience From Iraq. J Glob Oncol. Cited in 07 jun 2021; 2019 Jan;5:1-9. doi: 10.1200/JGO.18.00122. PMID: 30707662; PMCID: PMC6426536.

GROHAR PJ, JANEWAY KA, MASE LD, SCHIFFMAN JD. ADVANCES IN THE TREATMENT OF PEDIATRIC BONE SARCOMAS. Am Soc Clin Oncol Educ Book. Cited in 07 jun 2021; 2017;37:725-735. doi: 10.1200/EDBK_175378. PMID: 28561686; PMCID: PMC6066791.

MAROUN CA, KHALIFEH I, TFAYLI A, MOUKARBEL RV. Primary Ewing sarcoma of the larynx with distant metastasis: a case report and review of the literature. Curr Oncol. Cited in 07 jun 2021; 2019 Aug;26(4):e574-e577. doi: 10.3747/co.26.5001. Epub 2019 Aug 1. PMID: 31548827; PMCID: PMC6726258.

GEISZL Z, KISS J, SZENDRÕI M, VÍZKELETI J, ARATÓ G, SÁPI Z, KRIVÁN G, MOHÁS A, RÉNYI I, GARAMI M, HAUSER P. A Semmelweis Egyetemen kezelt Ewing-szarkómás gyermekek kezelési eredményeinek vizsgálata [Survival of pediatric patients with Ewing sarcoma treated at Semmelweis University]. Magy Onkol. 2018 Dec 12;62(4):230-236. Hungarian. Epub 2018 Oct 19. PMID: 30540865.

SÍNDROME DE JACOB: UMA REVISÃO DE LITERATURA

QUEIROZ, JTA[1]; PAIVA, PSM1; SILVA, KKP[1]; SILVA, AMH1; SALVADOR, VAA[1]; SANTOS, LMM[1]; ANDRADE, ACS[1]; ROCHA, BTS[1]; FERNANDES, MCR[2]; MELO, REVA[3].
[1]Acadêmico (a) do curso de Odontologia do Centro Universitário FACOL - UNIFACOL; [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco; [3]Docente do curso de Odontologia do Centro Universitário FACOL - UNIFACOL

Introdução: A síndrome de Jacob, conhecida como síndrome do 47 ou síndrome do XYY, descoberta na década de 1960, é uma patologia rara que acomete o sexo masculino, tendo uma incidência de 1 a cada 1000 crianças. É uma das doenças que faz parte do conhecido grupo das trissomias do cromossomo sexual, que têm doenças conhecidas, como a síndrome de Klinefelter, por exemplo. A doença acaba conferindo um aumento na predisposição a comorbidades para os homens. **Objetivo**: Descrever os aspectos que cercam a síndrome de Jacob, considerada uma patologia rara. **Metodologia**: A metodologia utilizada foi a revisão de literatura. A busca por trabalhos foi feita nas plataformas Pubmed, Scielo e Periódicos Capes, nos últimos 5 anos, dando preferência aos publicados no último ano, os idiomas incluídos foram inglês e português. Os termos utilizados para pesquisa foram "síndrome de Jacob" ou "síndrome XYY". Todos os resultados foram lidos os títulos e resumos para analisar se estavam de acordo com o objetivo do trabalho. Na Pubmed, houve 19 resultados e apenas 3 escolhidos, enquanto no Scielo 1 resultado e 0 escolhidos, e nos Periódicos Capes, 119 resultados e apenas 1 escolhido, totalizando, nos resultados das três plataformas, 4 resultados. Nenhum dos resultados das plataformas se repetiram. **Resultados e Discussão**: Os estudos contidos na literatura mostram que a Síndrome de Jacob não é hereditária, ela apenas surge na fase da meiose II quando um cromossomo Y é acrescentado ao XY, formando o XYY. Os homens que têm essa alteração no cromossomo, geralmente são anti-sociais, e podem apresentar algumas características fenotípicas, como estatura alta, macrocefalia, macroorquidia e hipertelorismo, além disso, têm uma maior predisposição a ser infértil e ter convulsões, asma e transtorno do espectro do autismo. Em relação aos dados epidemiológicos, normalmente aqueles que detém essa patologia, são diagnosticados aos 17 anos, nem todos apresentam as características fenotípicas que a doença pode provocar e quando apresentam acaba sendo muito leve, tanto que é estimado que 85% não são diagnosticados, em nenhuma fase da vida. O diagnóstico apesar de ser quase sempre tardio, também pode ser realizado ainda no período pré-natal, utilizando o DNA do feto, com uma técnica altamente precisa, utilizando apenas o sangue periférico da gestante. Ainda existe a técnica da amniocentese, porém é considerada muito invasiva e, após o nascimento do bebê, pode ser feita uma análise com uma amostra de sangue do paciente. O prognóstico dos homens que contém essa síndrome, segundo estudos, é de uma expectativa de vida de, pelo menos, 10 anos a menos do que um homem sem a modificação no cromossomo. O tratamento consiste em tratar as comorbidades do paciente, caso existam, além de ter alguns tipos de terapias que ajudam na dificuldade de interação social e comportamental, principalmente aqueles que tenham autismo. **Conclusão**: Constata-se a raridade da síndrome XYY, que se desenvolve apenas em homens e normalmente tem o diagnóstico tardio, não tendo um tratamento curativo, apenas preventivo para as comorbidades que possam a vir acompanhar o paciente com a modificação cromossômica.

***Palavras-chave**: Anormalidades dos Cromossomos Sexuais; Cromossomos; Cromossomos Humanos Y.*

Referências:

Sood B, Clemente Fuentes RW. Jacobs Syndrome. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan, 2021. PMID: 32491631.
Berglund A, Stochholm K, Gravholt CH. Morbidity in 47,XYY syndrome: a nationwide epidemiological study of hospital diagnoses and medication use. Genet Med. 2020 Sep;22(9):1542-1551.
Berglund A, Stochholm K, Gravholt CH. The epidemiology of sex chromosome abnormalities. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2020 Jun;184(2):202-215.

I CONGRESSO BRASILEIRO SOBRE DOENÇAS RARAS
LIVRO DE ANAIS

A SÍNDROME DE CUSHING E OS TRANSTORNOS PSIQUIÁTRICOS: A PREVALÊNCIA DE DEPRESSÃO E FATORES ASSOCIADOS REVISÃO DE LITERATURA

PERÍGOLO, LBT; ASSUNÇÃO, CG; PACCIULLI, LPM; SOUZA, AC.
Centro Universitário de Brasília (UniCEUB)

Introdução: A Síndrome de Cushing é um distúrbio metabólico em que o paciente é exposto à ação prolongada do hormônio hidrocortisona, produzido pelo córtex das glândulas suprarrenais. Essa condição afeta progressivamente a atividade cerebral, induzindo à atrofia majoritariamente do hipocampo, fato que predispõe os indivíduos acometidos à transtornos psiquiátricos - em que a depressão se caracteriza como a alteração cognitiva mais prevalente, a qual acomete de 50 a 80% dos pacientes com a doença de Cushing, podendo inclusive ser uma manifestação precoce, presente em até 25% dos pacientes no início da doença. **Objetivo:** O objetivo geral deste trabalho é descrever e analisar a prevalência de depressão em pacientes com a Síndrome de Cushing e os demais fatores envolvidos. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura do tipo narrativa com exposição de evidências. Foram selecionados dez artigos de maior relevância baseados nos bancos de dados internacionais, tais como o Pubmed, com artigos publicados a partir de 2014. Excluíram-se artigos duplicados ou não disponíveis para o acesso e os que não estavam de acordo com o tema proposto neste trabalho. Nos artigos selecionados, 80% contemplaram pesquisas acerca da qualidade de vida após a remissão da doença de Cushing, com uma análise comparativa entre o transtorno depressivo maior antes e depois do tratamento. Outrossim, em 60% deles foi analisada a possibilidade de danos à estrutura cerebral após a remissão da síndrome. **Resultados e Discussão:** A partir dos artigos, em relação à cura da depressão originada pela síndrome, obteve-se que cerca de 70% dos pacientes se recuperam após a cura endócrina. Os 30% restantes não manifestaram essa recuperação, resultando na insatisfação dos pacientes com a aparência física, o relacionamento familiar e afetivo, insônia e instabilidade emocional, além da utilização de medicamentos antidepressivos e ansiolíticos, da busca por terapia e, em menores casos, da necessidade de internação psiquiátrica. Ademais, constatou-se inclusive alterações bioquímicas persistentes em áreas cerebrais e redução da integridade da substância branca. **Conclusão:** A partir da análise dos resultados, pode-se averiguar que frente à remissão da síndrome com base no tratamento cirúrgico não houve redução completa da depressão, devido a persistência de sintomas psicológicos e às modificações na estrutura cerebral, fato que acarreta na diminuição da qualidade de vida, e, também, na necessidade de tratamento contínuo dessa psicopatologia.

Palavras-chave: *Depressão; Síndrome de Cushing; Hidrocortisona*

Referências:

Andela, CD, Van Haalen, F., Ragnarsson, O., Papakokkinou, E., Johannsson, G., Santos, A., Webb, S., Biermasz, NR, van der Wee, NJA, Pereira, AM, 2015. Mecanismos em endocrinologia: a síndrome de Cushing causa efeitos irreversíveis no cérebro humano: uma revisão sistemática de estudos estruturais e funcionais de ressonância magnética. EUR. J. Endocrinol. (Epub à frente da impressão).

Pivonello, R., Simeoli, C., De Martino, M. C., Cozzolino, A., De Leo, M., Iacuaniello, D., & Colao, A. (2015). Neuropsychiatric disorders in Cushing's syndrome. Frontiers in Neuroscience, 9, 129.

Resmini, E., 2014. Comorbidades persistentes na síndrome de Cushing após a cura endócrina. Adv. Endocrinol. 2014, 1-15. Van der Werff, SJ, Pannekoek, JN, Andela, CD, Meijer, OC, van Buchem, MA, Rombouts, SA, van der Mast, RC, Biermasz, NR, Pereira, AM, van der Wee, NJ, 2015. Estado de repouso conectividade funcional em pacientes com remissão de longo prazo da doença de Cushing. Neuropsicofarmacologia (Epub ahead of print).

Van der Werff, SJA, Andela, CD, Nienke Pannekoek, J., Mei-jer, OC, van Buchem, MA, Rombouts, SARB, van der Mast, RC, Biermasz, NR, Pereira, AM, van der Wee, NJA, 2014. Reduções generalizadas da integridade da substância branca em pacientes com remissão de longo prazo da doença de Cushing. NeuroImage. Clin. 4, 659-667.

Bas-Hoogendam, J. M., Andela, C. D., van der Werff, S. J., Pannekoek, J. N., van Steenbergen, H., Meijer, O. C., ... & Pereira, A. M. (2015). Altered neural processing of emotional faces in remitted Cushing's disease. Psychoneuroendocrinology, 59, 134-146.

Lin, T. Y., Hanna, J., & Ishak, W. W. (2020). Psychiatric Symptoms in Cushing's Syndrome: A Systematic Review. Innovations in clinical neuroscience, 17(1-3), 30.

Frimodt-Møller, K. E., Møllegaard Jepsen, J. R., Feldt-Rasmussen, U., & Krogh, J. (2019). Hippocampal volume, cognitive functions, depression, anxiety, and quality of life in patients with Cushing syndrome. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 104(10), 4563-4577.

Raff, H., & Carroll, T. (2015). Cushing's syndrome: from physiological principles to diagnosis and clinical care. The Journal of physiology, 593(3), 493-506.

Santos, A., Resmini, E., Pascual, J. C., Crespo, I., & Webb, S. M. (2017). Psychiatric symptoms in patients with Cushing's syndrome: prevalence, diagnosis and management. Drugs, 77(8), 829-842.

ASSISTÊNCIA DA EQUIPE DE ENFERMAGEM DIANTE DA DOENÇA DE CROHN: REVISÃO INTEGRATIVA

BARRETO, YMR[1]; SILVA, HF[2]; ARRUDA, MDIS[3]; BEZERRA, MELM[4]; BOMFIM, VVBS[5]

[1]Centro Universitário Brasileiro (UNIBRA), Recife-PE; [2]Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), Recife-PE; [3]Faculdade São Francisco da Paraíba (FASP), Cajazeiras, PB ; [4]Faculdade Estácio do Rio Grande do Norte, Natal-RN; [5]Centro Universitário Jorge Amado (UNIJORGE), Salvador-BA.

Introdução: A Doença de Crohn (DC) é uma doença inflamatória crônica transmural e segmentar do trato gastrointestinal. Com início na boca estendendo-se até o ânus, podendo se manifestar de forma inflamatória, fistulosa ou fibroestenosante, atingindo o íleo distal, colon e região anorretal. A etiologia é multifatorial, na qual fatores de ordem genética, imunológica e ambientais assumem um papel preponderante no início e na perpetuação da lesão tecidular imunomediada. Portanto, a conduta da equipe de enfermagem diante desta doença, que é pouco difundida pelos profissionais, visa à realização das ações qualificadas que venham a fortalecer um cuidado humanizado aos portadores de Crohn. **Objetivo:** Analisar a relevância da assistência da equipe de enfermagem ao portador de Crohn. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada através das bases de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Banco de Dados em Enfermagem (BDENF) e Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE), através dos seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeSC): “doença de crohn” e “cuidados de enfermagem”. Combinados entre si pelo operador booleano AND. Como critérios de inclusão: artigos disponíveis na íntegra, nos idiomas português, espanhol e inglês, que abordassem a temática, nos últimos cinco anos. Como critérios de exclusão: artigos que não contemplavam o tema e estudos repetidos nas bases de dados. A partir da busca inicial com os descritores e operador booleano definidos, foram encontrados 200 estudos nas bases selecionadas e após aplicar os critérios de inclusão e exclusão, foram selecionados 18 estudos para compor a revisão. **Resultados e Discussão:** A doença de Crohn é uma enfermidade incurável com consequências na qualidade e bem-estar na vida dos portadores, tratando-se de uma enfermidade que tem muitas repercussões no paciente. O tratamento é feito por administração de corticosteróides e na maioria dos casos, a intervenção cirúrgica fica restrita para quadros mais graves como bloqueio intestinal, doença perianal, hemorragia e fístulas. A conduta de enfermagem se faz necessária, por representar a equipe que apresenta maior tempo de contato com os pacientes em todas as etapas dos tratamentos. A assistência engloba a avaliação da condição clínica, analisando os padrões eletrolíticos, padrões da diarreia, as informações sobre medicações em uso e o histórico de cirurgias prévias, como a avaliação psicossocial do paciente, realizando o monitoramento da sintomatologia emocional e observando as características padrão. A educação desses pacientes em relação a sua patologia é um aspecto importante nas intervenções de enfermagem, que deve enfatizar a explicação sobre a DC, bem como a cronicidade, os cuidados contínuos e tratamento clínico necessário, para favorecer a adesão do tratamento. Os pacientes requerem uma abordagem de educação em saúde que seja objetiva, clara e humanizada, considerando os contextos vividos por estes pacientes. **Conclusão:** Conclui-se que a assistência de enfermagem ao portador de Crohn deve ser holística, observando a doença como um todo, tratando além das sintomatologias físicas, a emocional e social. Cabendo a equipe, compreender as alterações e enfrentamentos na vida do paciente, desenvolvendo planos de cuidados para uma nova realidade.

***Palavras-Chaves**: Doença de Crohn; Cuidados de Enfermagem; Doenças Raras*

Referências:

SIMIAN, DM; et al. Educación al paciente con enfermedad inflamatoria intestinal: impacto de un equipo multidisciplinario. Revista Gastroenterol. Latinoam,. V, 28(2): 70-75, 2017.

ORGA, MB; GALO, VT; PRAT, NA; PÉREZ, MM. Caso Clínico: Tratamiento de una colostomía con estoma retraído em enfermedad de Crohn. Revista Enferm. v, 40(2): 56-9, 2017.

LOPES, AM; et al. Calidad de vida de pacientes con enfermedad de Crohn. Revista Enferm. glob. v, 16(47): 321-336, 2017.

AMO, L; et al. Impact of the incorporation of a nurse in an inflammatory bowel disease unit. Revista Gastroenterol Hepatol. v, 39(5): 318-23, 2016.

AMO, L; et al. Impacto de la incorporación de la enfermera a una unidad de enfermedad inflamatoria intestinal. Revista Gastroenterol. hepatol. v, 39(5): 318-323, 2016.

SMITH, C; GETTINGS, S. Reshaping policy to deliver holistic care for adolescents with Crohn's disease. Revista Nurs Child Young People. V, 28(10): 19-24, 2016.

SANTOS, RM. O telecuidado no tratamento das doenças inflamatórias intestinais: ensaio clínico randomizado. 2016. 135 f.Dissertação (Mestrado Profissional em Enfermagem Assistencial) - Escola de Enfermagem Aurora de Afonso Costa, Niterói, 2016.

FERRAZ, FB. Panorama Geral Sobre Doenças Inflamatórias Intestinais: Imunidade e Suscetibilidade da Doença de Crohn e Colite Ulcerativa. Revista J. health sci. V, 18(2): 3731, 2016.

ASSISTÊNCIA DA EQUIPE DE ENFERMAGEM DIANTE DA DOENÇA DE CROHN: REVISÃO INTEGRATIVA

BARRETO, YMR[1]; SILVA, HF[2]; ARRUDA, MDIS[3]; BEZERRA, MELM[4]; BOMFIM, VVBS[5]
[1]Centro Universitário Brasileiro (UNIBRA), Recife-PE; [2]Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), Recife-PE; [3]Faculdade São Francisco da Paraíba (FASP), Cajazeiras, PB ; [4]Faculdade Estácio do Rio Grande do Norte, Natal-RN; [5]Centro Universitário Jorge Amado (UNIJORGE), Salvador-BA.

BELÉM, MO; ODA, JY. Doenças inflamatórias intestinais: considerações fisiológicas e alternativas terapêuticas. Revista: Arq. ciências saúde UNIPAR. V, 19(1): 73-79, 2015.
FALCÃO, LTM; MARTINELLI, VF. Associação de doença inflamatória intestinal com ansiedade e depressão: avaliação dos fatores de risco. Revista: GED gastroenterol. endosc. Dig. V, 35(2): 52-58, 2016.
REGUEIRO, M; et al. Reduced Unplanned Care and Disease Activity and Increased Quality of Life After Patient Enrollment in an Inflammatory Bowel Disease Medical Home. Revista Clin Gastroenterol Hepatol. V, 16(11): 1777-1785, 2018.
BIRN, CS. Mastocytosis. Revista Gastroenterol Nurs. V, 41(5): 380-387, 2018.
SIEGEL, CA. Refocusing IBD Patient Management: Personalized, Proactive, and Patient-Centered Care. Revista Am J Gastroenterol. V, 113(10): 1440-1443, 2018.
REGUEIRO, M; et al. Reduced Unplanned Care and Disease Activity and Increased Quality of Life After Patient Enrollment in an Inflammatory Bowel Disease Medical Home. Revista Clin Gastroenterol Hepatol. V, 16(11): 1777-1785, 2018.
CHUNG, AE; et al. Crohn's and Colitis Foundation of America Partners Patient-Powered Research Network: Patient Perspectives on Facilitators and Barriers to Building an Impactful Patient-Powered Research Network. Revista Med Care. v. 56 (10): S33-S40, 2018.
COENEN, SOFIE; et al. Effects of introduction of an inflammatory bowel disease nurse position on the quality of delivered care. Revista Eur J Gastroenterol Hepatol. V, 29(6): 646-650, 2017.
CASELLAS, F; et al. Development and validation of the QUECOMIICAT questionnaire: a tool to assess disease-related knowledge in patients with inflammatory bowel disease. Rev Esp Enferm Dig. V, 111(8): 586-592, 2019.
PEYRIN, BL; et al. Anti-TNF biosimilars in Crohn's Disease: a patient-centric interdisciplinary approach. Expert Rev Gastroenterol Hepatol. V, 13(8): 731-738, 2019.
FULHAM, J; PLUCINSKI, M. Stoma formation after lymphoproliferative disorders and immunosuppression therapy. Br J Nurs. V, 27(22): S20-S26, 2018.
KNIGHT, C; DENING, Karen Harrison. Management of long-term conditions and dementia: The role of the Admiral Nurse. Revista Br J Community Nurs. V, 22(6): 295-302, 2017.

COR TRIATRIATUM: ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS E CLÍNICOS

SILVA, MN; BARRETO, DA; COSTA, MVP; CAMPAGNOLO, AQ.
Universidade Federal de Santa Maria

Introdução: *Cor Triatriatum* (CT) é uma anomalia cardíaca congênita rara que afeta igualmente homens e mulheres numa incidência de 0,1-0,4% dentre as cardiopatias congênitas e mortalidade de 75% em crianças sintomáticas não tratadas. Classificada como *CT sinistrum* quando acomete átrio esquerdo (AE) e como *CT dextrum* quando acomete átrio direito; trataremos sobre CTS por ser mais comum. A condição é caracterizada pela formação de 3 câmaras atriais devido à uma membrana fibromuscular que subdivide o átrio afetado, gerando uma câmara atrial esquerda proximal (acessória), onde drenam as veias pulmonares, e a câmara atrial esquerda distal (AE verdadeiro), onde se encontram o apêndice atrial esquerdo, o forame oval e a valva mitral. Devido a suas consequências, é geralmente diagnosticada na infância e frequentemente acompanhada por outras cardiopatias congênitas. **Objetivo:** Descrever a clínica da doença, sua morfologia, diagnóstico e manejo. **Metodologia:** Realizou-se busca de literatura de 2015-2021 na base de dados PubMed, pelos termos '*Cor Triatriatum*' e 'Triatrial Heart'. Encontrou-se 110 resultados, dentre os quais após análise selecionou-se 10 artigos dentre relatos de caso e revisões. **Resultados e Discussão:** Cardiopatia sem histopatologia confirmada nem fatores genéticos correlacionados na literatura, o CT apresenta como teoria embriológica mais aceita uma dismorfologia na região entre a veia pulmonar comum (transitória fetal) e o AE. Uma estenose na junção entre essas duas estruturas causa dilatação da veia pulmonar, formando a câmara acessória. A comunicação com o AE verdadeiro ocorre através de uma fina membrana fibromuscular que pode ter obstrução total ou parcial com fenestrações, variando, assim, o grau do comprometimento cardiopulmonar, portanto, definindo os sintomas mais proeminentes em cada paciente. Os sinais e sintomas característicos incluem dispneia, ortopneia, hemoptise, palpitação, cianose, déficit de crescimento e fibrilação atrial, além da doença conferir maior risco de eventos tromboembólicos. Na obstrução grave, há alto risco de infecções respiratórias de repetição, insuficiência cardíaca e hipertensão pulmonar, e os sintomas surgem nos primeiros meses de vida. Já na obstrução leve-moderada, o paciente pode permanecer assintomático até a vida adulta. As cardiopatias mais comumente associadas são: comunicação interventricular, tetralogia de Fallot, forame oval patente, coarctação de aorta e persistência da veia cava superior esquerda. O diagnóstico exige exames de imagem, sendo a primeira escolha o Ecocardiograma Transtorácico, porém o padrão-ouro para diagnóstico, planejamento cirúrgico e avaliação de lesões associadas é o Ecocardiograma Transesofágico. O tratamento é cirúrgico e consiste na ressecção da membrana e reparo das lesões associadas, procedimento seguro e efetivo, por isso considerado padrão-ouro para pacientes sintomáticos – principalmente na obstrução restritiva. Já o tratamento conservador é feito por acompanhamento com ETT seriado e, se necessário, uso de vasodilatadores e anticoagulantes. **Conclusão:** Apesar do CT ser raramente visto e ter grau de obstrução estável, suas consequências são progressivas e comprometem a qualidade de vida. Desta forma, é importante considerar CT como diagnóstico diferencial na avaliação cardiovascular e, principalmente, no teste do coraçãozinho do paciente pediátrico, garantindo tratamento seguro e eficaz.

***Palavras-Chave**: Cor Triatriatum; Triatrial Heart; Cardiopatia*

Referências

ATHER, B; MEREDITH, A; SIDDIQUI, WJ. Cor Triatriatum. StatPearls Publishing. Set. 2020.
DIESTRO, JDB *et al*. Cor triatriatum and stroke. BMJ Case Report, v. 2017, ago. 2017.
FUCHS, MM *et al*. Outcomes in patients with cor triatriatum sinister. Congenital Heart Disease, v. 13, n. 4, p. 1-5. 9 ago. 2018.
JHA, AK; MAKHIJA, N. Cor Triatriatum: A Review. Seminars in Cardiothoracic and Vascular Anesthesia, v. 21, n. 2, p. 178–185, 19 abr. 2017.
KUIPER, GJAJM; WASOWICZ, M. Transesophageal imaging of cor triatriatum sinistrum. Canadian Journal of Anaesthesia, v. 68, p. 148-149. Set 2020.
KUMAR, V *et al*. Surgical experience with cor triatriatum repair beyond infancy. Journal of Cardiac Surgery, v. 34, n. 12, p. 1445-1451, 3 set. 2019.
RAHEJA, H *et al*. Cor Triatriatum Sinistrum. Arquivos Brasileiros de Cardiologia, v. 110, n. 1, p. 101, jan. 2018.
RUDIENÉ, V *et al*. Cor triatriatum sinistrum diagnosed in the adulthood: a systematic review. Heart, v. 105, 5 jun. 2019.
VAYNGORTIN, T; ROSENFELD, H; MANSOUR, K. A Rare Cause of Shock in an Infant – *Cor Triatriatum*. Pediatric Emergency Care, v. 35, n. 9, p. 172-173, set. 2017.
NARAYANAPILLAI, J. Cor triatriatum sinister with severe obstruction: a rare presentation in an adult. BMJ Case Reports, v. 2016, jun. 2016.

AS DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE

GODOI, LF[1]; NASCIMENTO, AAC[2]; SILVA, VRVS [3]; CORTÊZ, THC[4]; LEITE, NF[5]; NUNES, JDC[6]

[1,2,3,4] Universidade Federal do Maranhão, Discentes do Curso de Medicina, Pinheiro, Maranhão; [5] Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Discente do Curso de Medicina, Belo Horizonte, Minas Gerais; [6] Doutor em Ciências da Saúde e Mestre em Saúde Materno-Infantil pela Universidade Federal do Maranhão, Docente da Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro, Maranhão.

Introdução: A Mucopolissacaridose (MPS) é uma doença genética rara, de herança autossômica recessiva, em que há uma deficiência nas enzimas lisossômicas que degradam os glicosaminoglicanos. O acúmulo desse componente na célula é o que vai desenvolver morte e/ou dano celular em alguns tecidos e órgãos. As MPSs possuem onze variações, causadas por defeitos genéticos de modo heterogêneo. Essa doença pode afetar o funcionamento sistêmico, as habilidades físicas, entre outros. Na sua forma mais severa é apresentada principalmente na infância e quando moderada aparece durante a adolescência ou fase adulta. Com isso, verifica-se que o diagnóstico e tratamento é de suma importância para esses indivíduos. **Objetivo:** Verificar as principais dificuldades diagnósticas e de tratamento enfrentadas por pacientes com mucopolissacaridose. **Metodologia:** O estudo consiste em uma revisão integrativa de caráter bibliográfico referente aos problemas enfrentados pelo paciente com mucopolissacaridose. A pesquisa foi realizada no mês de abril/maio de 2021, com base nos dados da Scientific Electronic Library Online (Scielo) e Google Scholar. Os descritores usados foram “Mucopolissacaridose”, “Diagnóstico” e “Genética”, onde foram obtidos 174 artigos e escolhidos 10 para compor o estudo. Os critérios de inclusão foram artigos publicados nos últimos cinco anos e na língua portuguesa. **Resultados e Discussão:** As pessoas com mucopolissacaridose passam por muitas barreiras no processo da doença. Tal fato inicia-se no diagnóstico, pois a doença se apresenta de variadas formas, resultando na procura de diversos especialistas médicos até chegar ao geneticista, a possível justificativa para a situação, seja a falta de conhecimento a respeito das doenças raras ou até mesmo, má formação do profissional, isso acaba por atrasar a realização de um tratamento efetivo. Outro desafio, é quanto ao tratamento, observa-se os preços elevados dos medicamentos e das terapias, além da dificuldade na execução em transplantes de medula óssea e da terapia de reposição enzimática (TRE). Agregado a estas situações, temos o desconhecimento a respeito da patologia, tanto do paciente como da família, devendo ser indicado a esta o aconselhamento genético a fim de identificar possíveis alterações genéticas e evitar que elas sejam repassadas para outros descendentes. Ademais, temos a deficiência do sistema público de saúde, ocasionada em parte pela falta de políticas voltadas para indivíduos com doenças raras, acarretando a migração para a rede privada, onde o acesso a médicos, exames e medicamentos é de alto custo, tornando-se necessária alternativas para prover os gastos. **Conclusão:** A mucopolissacaridose é uma doença genética causada por falhas nas enzimas que degradam os glicosaminoglicanos, e gera no doente problemas físicos, funcionais e até mesmo neurais. Com isso, há uma urgência na identificação do diagnóstico e tratamento, que se apresenta de forma dificultosa por vários fatores, como os supracitados. Portanto, é essencial que haja maior incentivo sobre a genética de doenças raras nas universidades e uma política consistente que garanta a assistência de equipes preparadas e medicamentos gratuitos para os pacientes com MPS.

Palavras-Chave: *Mucopolissacaridose; Diagnóstico; Genética*

Referências:

GOMES, D.F. Efetividade clínica da terapia de reposição enzimática com Galsulfase no tratamento da Mucopolissacaridose tipo VI : revisão sistemática. Repositorio.unb.br, 2017.
GASPAR P.; ALVES S.; TELES E.; et al. _FIND: a importância do diagnóstico no tratamento das mucopolissacaridoses.
CANCINO C.M.H.; SASADA I. N. V.; SOUZA C.F.M.; OLIVEIRA M. Mucopolissacaridose: características e alterações bucais. RFO UPF, v. 21, n. 3, p. 395–400, 2016.
ESPOSITO, A.C. A descentralização do tratamento medicamentoso (Terapia de Reposição Enzimática) nas Mucopolissacaridoses. Fiocruz.br, 2016.
PINTO, M.; MADUREIRA A.; BARROS L. B.; et al. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. Cadernos de Saúde Pública, v. 35, n. 9, 2019.
SANTOS LUZ G.; SILVA M.R. S.; DEMONTIGNY F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. Texto & Contexto - Enfermagem, v. 25, n. 4, 2016.
BIEHL J. ; PETRYNA A. Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde. História, Ciências, Saúde-Manguinhos, v. 23, n. 1, p. 173–192, 2016.
JACOB, L. R. Desempenho ocupacional e o uso de tecnologia assistida de baixo custo com crianças e adolescentes com mucopolissacaridose. Fiocruz.br, 2018.
DORE B. G. Judicialização da Saúde: Obstáculos ao acesso a medicamentos órfãos. Ufpb.br, 2017.
AURELIANO, W. A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Ciência & Saúde Coletiva, v. 23, n. 2, p. 369–380, 2018.

DISAUTONOMIA FAMILIAR: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

CORTÊZ, THC[1]; NASCIMENTO, AAC[1]; SILVA, VRVS[1]; GODOI, LF[1]; NUNES, JDC[2]

[1] Universidade Federal do Maranhão, Discentes do Curso de Medicina, Pinheiro, Maranhão;
[2] Doutor em Ciências da Saúde e Mestre em Saúde Materno-Infantil pela Universidade Federal do Maranhão, Docente da Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro, Maranhão.

Introdução: A Disautonomia Familiar (DF), também denominada síndrome de Riley-Day, é um distúrbio do sistema nervoso autônomo de herança autossômica recessiva com característica sensório-motora progressiva que afeta 1/3.700 nascidos vivos na população judaica Ashkenazi, embora haja casos de não-judeus. Dentro da classificação de neuropatias autonômicas sensoriais hereditárias (HSAN), a DF foi denominada HSAN tipo III. O seu diagnóstico é feito com base em manifestações clínicas, como disfunção sensorial e autonômica, alacrima, papilas fungiformes ausentes e insensibilidade à dor e à temperatura. Ainda não há tratamento específico para a DF, sendo necessário recorrer aos cuidados de suporte. **Objetivo:** Entender como são realizados o diagnóstico e as abordagens terapêuticas para a disautonomia familiar. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, em que foram selecionados artigos a partir das bases de dados MEDLINE e LILACS, da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e da Scientific Electronic Library Online (Scielo), utilizando-se os descritores: "Disautonomia Familiar", "Diagnóstico" e "Genética". Como critério de eleição, foram escolhidos 9 artigos originais completos, de revisão da literatura e relatos de casos relacionados com a disautonomia familiar, nos idiomas português e inglês que abrangessem ao objetivo definido e excluído os artigos incompletos e com fuga ao objetivo de estudo. **Resultados e Discussão:** As neuropatias sensoriais e autonômicas hereditárias compõem um grupo heterogêneo de neuropatias periféricas raras, classificadas em cinco tipos com base na idade de início, herança genética e características clínicas. A disautonomia familiar ou HSAN-III é a mais prevalente. Ela é encontrada no cromossomo 9q31, causada por uma mutação única no gene IKBKAP que ocorre dentro do íntron 20, essa alteração afeta a codificação da proteína associada, IKAP, como consequência causa uma neuropatia. O diagnóstico da DF é predominantemente clínico, baseado na observação da insensibilidade à dor e à temperatura, perda de reflexos, hipotonia, disfunção gastrointestinal com crises disautonômicas de náuseas e vômitos, dificuldade de deglutição, aspirações recorrentes, broncorréia, hipotensão ortostática, salivação excessiva, lágrimas ausentes, hipertensão, manchas na pele, ausência de papilas fungiformes, labilidade emocional e por meio do teste de histamina anormal. Embora a DF seja geneticamente homogênea e penetrante, os aspectos clínicos e patológicos da doença variam entre os indivíduos, progredindo com a idade. Desse modo, o teste genético é o diagnóstico definitivo. Não há tratamento específico para essa doença, apenas de suporte e sintomático, principalmente para manifestações clínicas do tipo alacrima, disfunção gastrointestinal, disfunção respiratória e instabilidade da pressão arterial. A terapêutica deve ser adaptada a cada paciente de acordo com os sintomas apresentados. **Conclusão:** Sabe-se que o prognóstico para a disautonomia familiar está melhorando e não pode mais ser considerada apenas como doença da infância. Nesse sentido, destaca-se a importância de investigar e compreender as expressões clínicas da DF e os mecanismos fisiológicos e genéticos envolvidos para, assim, traçar estratégias terapêuticas e desenvolver tratamentos específicos capazes de ajudar mais pacientes a chegarem à idade adulta, como também melhorar a sua qualidade de vida.

Palavras-Chave: *Disautonomia Familiar; Diagnóstico; Neuropatia*

Referências:

KAUFMANN, H; PALMA, J. A. Disautonomia familiar. Orphanet Enciclopédia. ago. 2019. Disponível em: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=474. Acesso em: 7 maio 2021.

DIETRICH, P.; DRAGATSIS, I. Familial Dysautonomia: mechanisms and models. Genetics And Molecular Biology, [S.L.], v. 39, n. 4, p. 497-514, 4 ago. 2016.

SILVEIRA, A. L. da S.; BINKOWSKI, R. T. K.; RICH, B. F.; BENETTI, M. B.; ALMEIDA, A. M. de. Hereditary sensory and autonomic neuropathy type 3 in non-Jewish child. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, [S.L.], v. 70, n. 11, p. 900-901, nov. 2012.

AXELROD, F. B.; GOLD-VON SIMSON, G. Hereditary sensory and autonomic neuropathies: types ii, iii, and iv. Orphanet Journal Of Rare Diseases, [S.L.], v. 2, n. 1, 3 out. 2007. Springer Science and Business Media LLC. Disponível em: https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-2-39#article-info. Acesso em: 17 maio 2021.

SILVA, J. M. da; SILVA, M. G. D. C. da; QUEIROZ, M. E. V. A. de; ALMEIDA, M. P. I. de; MENDONÇA, R. de L.; & SANTOS, C. R. B. dos. SÍNDROME DE RILEY-DAY. Encontro de Extensão, Docência e Iniciação Científica (EEDIC), [S.l.], v. 2, n. 1, oct. 2016. Disponível em: http://publicacoesacademicas.unicatolicaquixada.edu.br/index.php/eedic/article/view/700/492. Acesso em: 17 maio 2021.

SÍNDROME DE STURGE-WEBER: REVISÃO DE LITERATURA

COSTA, MVP; BARRETO, DA; SILVA, MN; CHEMELLO, RML.
Universidade Federal de Santa Maria

Introdução: A Síndrome de Sturge Weber (SSW) ou angiomatose encefalotrigeminal é uma doença congênita, determinada pelo acometimento meníngeo, cutâneo e ocular, apresentando se clinicamente como mancha facial em 'vinho do porto', convulsões e glaucoma. É causada por mutações somáticas, tendo uma incidência de 1:50000. **Objetivo:** Revisar a literatura sobre os achados genéticos e as principais manifestações da SSW. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão de literatura a partir das bases de dados PubMed e Scielo, através dos descritores 'Sturge-Weber Syndrome', 'Angiomatosis' e 'Port-wine stain' para artigos publicados entre 2016-2021. Foram encontrados 60 artigos, 53 da PubMed e 7 da Scielo, dos quais selecionou-se 7 artigos. Foi-se usado como critério de inclusão serem artigos de revisão e a disponibilidade do artigo completo. **Resultados e Discussão:** A SSW tem como característica a má formação vascular facial em "mancha vinho do porto" ou "nevus flammeus", composto de vasos finos semelhantes a capilares, em geral vistos no segmento oftálmico ou maxilar do nervo trigêmeo. É congênita, sendo unilateral na maioria dos acometidos. Seu aparecimento no ramo frontal está associado a maior risco de envolvimento leptomeníngeo ou ocular. Os chados genéticos relacionam a SSW a mutações no mosaico somático no gene GNAQ, no braço longo do cromossomo 9, cuja ativação causa crescimento celular, ampliando a sinalização por meio dos receptores de membrana via MAP quinases e levando às malformações capilares. Ainda, os vasos leptomeníngeos de pacientes com nevus flammeus mostraram hiperexpressão de fator de crescimento endotelial vascular e aumento da proliferação endotelial. A convulsão é a primeira manifestação na infância, com 90% dos pacientes apresentando espasmos seguidos de convulsões, estas ocorrem devido a irritação cortical por isquemias, hipóxia e gliose causadas pela malformação vascular cerebral. A complicação ocular ocorre principalmente por glaucoma, congênito ou posterior, ipsilateral ao nevus, aumentando a chance de sua ocorrência em 50% se o nevus estiver na região palpebral. Acredita-se que a causa do glaucoma seja aumento de pressão venosa, por sangue no canal de Schlemm ou anormalidades na câmara anterior interferindo no escoamento normal do humor aquoso. Outros sintomas oculares são hemangioma de coroide e estrabismo. O diagnóstico é clínico, relacionado aos sintomas característicos e ressonância magnética cerebral com contraste, sendo os lobos occipital, parietal e temporal posterior os locais mais comuns de acometimento. A SSW não tem cura, e o tratamento baseia-se na minimização dos sintomas e acompanhamento com equipe multidisciplinar. Os principais tratamentos são anticonvulsivantes, colírios para tratamento de glaucoma e fotocoagulação com laser para o nevus flammeus. **Conclusão**: O reconhecimento precoce e o manejo adequado dos sintomas são imprescindíveis para um melhor prognóstico do paciente. Seu diagnóstico antecipado permite acompanhar e minimizar as complicações da doença. Além disso, dada a necessidade e relevância do tratamento multidisciplinar para o paciente com SSW, é de extrema importância que diferentes especialidades médicas saibam diagnosticar e tratar a síndrome de maneira colaborativa.

Palavras-Chave: *Síndrome de Sturge Weber; Angiomatose; Revisão.*

Referências:

Higueiros, E. et al. Sturge-Weber syndrome: a review. Actas Dermosifiliogr. v. 108, n. 5,p. 407-417, Jun. 2017.

Nguyen, V. et al. The Pathogenesis of Port Wine Stain and Sturge Weber Syndrome: Complex Interactions between Genetic Alterations and Aberrant MAPK and PI3K Activation. Int. J. Mol. Sci. v. 20, n. 9. p. 2243, 7 mai. 2019.

Singh, A. K.; Keenaghan, M. Sturge-Weber Syndrome. StatPearls Publishing, 7 mai. 2021.

Figueiredo, L. R. C. et al. Síndrome de Sturge-Weber e suas repercussões oculares: revisão da literatura. Rev Bras Oftalmol. v. 70, n. 3, p. 194-199, Jun. 2011.

Neto, F. X. P. Et al. Aspectos Clínicos da Síndrome de Sturge-Weber. Arq. Int. Otorrinolaringol. São Paulo, v.12, n.4, p. 565-570, 2008.

Sanz-Arrazola, H. Y.; Antezana-Llaveta, G. Síndrome de Sturge-Weber: revisión de la literatura. Gac Med Bol, Cochabamba , v. 43, n. 2, p. 200-206, 2020.

Silverstein, M.; Salvin. J. Ocular manifestations of Sturge-Weber syndrome. Curr Opin Ophthalmol. v. 30, n. 5, p. 301-305, set. 2019.

DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FEOCROMOCITOMA E SEU MANEJO NA REALIDADE BRASILEIRA

FARIAS, RV[1]; ALMEIDA, CT[2]; RAMOS, DR[3]; AGUIAR, MS[4]; ALMEIDA, EJ[5]; SANTOS, JP[6]

[1] Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário UniFTC, Salvador, BA. [2] Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA. [3] Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário UniFTC, Salvador, BA. [4] Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário UniFTC, Salvador, BA. [5] Acadêmico do Curso de Medicina do Centro Universitário UniFTC, Salvador, BA. [6] Médico formado pela Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA e residência médica em Cancerologia / Oncologia pelo Hospital Sírio-Libanês em São Paulo, SP.
Centro Universitário UniFTC

Introdução: O Feocromocitoma (FEO) é uma neoplasia neuroendócrina rara, com incidência de 6 a 8 casos por 1.000.000 habitantes/ano[1,2]. Entretanto, essa incidência é subestimada, uma vez que 50-75% dos casos são diagnosticados apenas na autópsia[3,4]. Caracteriza-se por uma anomalia na produção e metabolização de catecolaminas de maneira exacerbada e acomete, em até 90% dos casos, as glândulas suprarrenais (se originam em células cromafins da medula adrenal). Apesar da maioria dos casos evoluir de forma benigna, o FEO pode provocar uma grande repercussão na morbimortalidade dos pacientes, desencadeando complicações potencialmente fatais como crises hipertensivas e cardiomiopatia induzida por catecolaminas[5]. **Objetivo:** Identificar os principais obstáculos para o diagnóstico precoce e manejo do FEO no Brasil. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão narrativa da literatura utilizando como descritores “Células PC12”, “Feocromocitoma”, “Diagnóstico” e “Brasil”, nas bases de dados da Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e PubMed. Sendo realizada a inclusão de artigos que tratavam sobre a temática principal em estudo, disponíveis de forma online, publicados em língua portuguesa, inglesa e espanhola e com publicação entre 2000-2021. **Resultados e Discussão:** Identificou-se uma baixa produção teórica sobre o diagnóstico da FEO na realidade brasileira. No geral, avalia-se que o principal problema clínico com o FEO é a dificuldade em realizar o diagnóstico, devido à sua extrema variabilidade na apresentação clínica, não possuindo sinais ou sintomas suficientemente específicos. As manifestações são diversas e o tumor pode mimetizar uma ampla variedade de doenças, muitas vezes levando a um diagnóstico tardio ou errôneo. Estudos mostram que o tempo médio entre o início dos sintomas até o diagnóstico final é de 3 anos, com 60% dos casos detectados em imagens como incidentalomas[6,7]. O diagnóstico baseia-se na demonstração da produção autônoma de catecolaminas ou seus metabólitos, sendo disponíveis, em nosso meio, as dosagens de ácido vanililmandélico (VMA), adrenalina e noradrenalina plasmáticas e urinárias, metanefrinas e normetanefrinas urinárias, além dos testes funcionais e métodos de imagem. Uma vez que o FEO é raramente aventado como hipótese diagnóstica, sem a devida importância clínica, a real prevalência e incidência são desconhecidas[6,8], principalmente em nível de Brasil, cujos dados epidemiológicos dessa afecção carecem de investigação[9]. Pacientes que apresentem hipertensão, cefaléia, sudorese e palpitações de forma combinada com o aumento dos níveis de metanefrinas e catecolaminas, possuem suspeita clínica de FEO, por isso recomenda-se a realização de tomografia computadorizada com contraste ou ressonância magnética[10]. Nesse sentido, pode-se presumir que o difícil acesso à atenção à saúde, aliado à imperícia dos profissionais e uma disponibilidade desigual de tomógrafos[11, 12] no sistema único de saúde trazem prejuízos para o diagnóstico precoce e manejo do FEO no país. **Conclusão:** Devido a rara incidência e apresentação clínica variável, desde assintomáticos até casos com desfechos fatais, verifica-se um desconhecimento e até negligenciamento da patologia na realidade brasileira, sendo escassos na literatura dados sobre como impacta na morbimortalidade, protocolos de manejo ou suspeição clínica voltados para a realidade brasileira.

Palavras-chave: *Células PC12; Detecção precoce de Câncer; Brasil.*

Referências:

Pires ALM. Feocromocitoma: do espetro clínico ao tratamento. Porto. Dissertação [Mestrado Integrado em Medicina] - Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar; 2017.

Neumann HPH, Young Jr WF, Eng C. Pheochromocytoma and Paraganglioma. N Engl J Med [Internet]. 2019 Ago [Acesso em 11 set 2020]; 381(6):552-565. Doi: 10.1056/NEJMra1806651. Disponível em: https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMra1806651

Farrugia FA, Charalampopoulos A. Pheochromocytoma. Endocr Regul [Internet]. 2019 Jul [Acesso em 11 set 2020]; 53(3):191–212. Doi: 10.2478/enr-2019-0020.

Fung MM, Viveros OH, O’Connor DT. Diseases of the adrenal medulla. Acta Physiol (Oxf) [Internet]. 2007 Nov [Acesso em 11 set 2020];192(2):325–335. Doi: 10.1111/j.1748-1716.2007.01809.x.

Rogowski-Lehmann N, Geroula A, Prejbisz A, Timmers HJLM, Megerle F, Robledo M, et al. Missed clinical clues in patients with pheochromocytoma/paraganglioma discovered by imaging. Endocr Connect [Internet]. 2018 Nov [Acesso em 22 maio 2020];7:1168–1177.

Ilias I, Thomopoulos C. Addressing delays in the diagnosis of pheochromocytoma/paraganglioma. Expert Rev Endocrinol Metab [Internet]. 2019

DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FEOCROMOCITOMA E SEU MANEJO NA REALIDADE BRASILEIRA

FARIAS, RV[1]; ALMEIDA, CT[2]; RAMOS, DR[3]; AGUIAR, MS[4]; ALMEIDA, EJ[5]; SANTOS, JP[6]

Ago [Acesso em 22 maio 2020]:359-363. Doi: 10.1080/17446651.2019.1657007. Disponível em : https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/17446651.2019.1657007?journa lCode=iere20

Albino NT, et al. O manejo, o diagnóstico e a apresentação clínica do tumor secretor de catecolaminas: The management, diagnosis and clinical presentation of catecolamin secreting tumor. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research – BJSCR [Internet]. 2020 Oct 07 [cited 2021 May 19];32(3):89-96. Available from: https://www.mastereditora.com.br/periodico/20201106_103402.pdf

Bravo EL, Tagle R. Pheochromocytoma: state-of-the-art and future prospects. Endocr Rev [Internet]. 2003 Ago [Acesso em 28 abril 2021];24(4):539-553. Doi: 10.1210/er.2002-0013. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12920154/

Moraes FM, et al. Feocromocitoma: uma causa rara de hipertensão arterial sistêmica a partir de uma revisão integrativa. Braz. J. Hea. Rev [Internet]. 2020 [Acesso em 28 maio 2021]; 3:p.16242-16259. feocromocitoma%20%C3%A9%20considerado%20um,a%20videolaparoscopia%20o%20m%C3%A9todo%20 de Vieites, AM., Sanso EG., Bergadá I., Barontini M B. Feocromocitoma: nuevas perspectivas en diagnóstico y seguimiento. Rev. Hosp. Niños (Online). 2018 [Acesso em 28 maio 2021]; 60 (270):278-283. Disponível em: http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2018/10/270-13-Feocromocitoma-n uevas-perspectivas.pdf

Assis, MMA, Jesus, WLA. Acesso aos serviços de saúde: abordagens, conceitos, políticas e modelo de análise. Ciência & Saúde Coletiva [Online]. 2012 [Acesso 28 maio 2021], 17 (11):2865-2875. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232012001100002>.

Pereira, ENL et al. Análise da distribuição de tomógrafos no Brasil em tempos de pandemia. UDF Centro Universitário (Online). 2020 [Acesso 28 maio 2021]. Disponível em: http://arquivos.cruzeirodosuleducacional.edu.br/criacao/arquivos/PESQUISA-UDF-T OMOGRAFOS-COVID19-BRASIL.pdf

Carvalho AVC, Farias RVM. Assistência ao paciente com feocromocitoma em Centro de Referência na Bahia: uma descrição da última década [Trabalho de Conclusão de Curso]. Salvador: Faculdade de Medicina, Centro Universitário UniFTC; 2021. Feocromocitoma.

PAPEL DO ENFERMEIRO NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

ALVES. Y.K.G[1]; ARAÚJO, T.O.[1]; SILVA, M.E.W.B[1]; ARAÚJO, A.G.P.[2]; CRUZ, E.K.L.[1]; SOUZA, J.A.[1]; FRANÇA, B.P.S.[1]; OLIVEIRA, M.L.F.[1]; SANTOS, Q.E.S.[1]; RODRIGUES, A.W.L.[1]; SILVA, N.V.1; BARROS, M.S.[1]; FEITOSA, P.Y.O.[1]; SANTOS, I.L.V.L[3].

[1]Acadêmicos do Curso de Enfermagem, Universidade Federal de Campina Grande (UFCG) – Cuité, Paraíba, Brasil. [2]Acadêmica do Curso de Farmácia, Universidade Federal de Campina Grande (UFCG) – Cuité, Paraíba, Brasil. [3]Professor / Orientador e Doutor do Curso de Enfermagem, Universidade Federal de Campina Grande (UFCG) – Cuité, Paraíba, Brasil.

Introdução: A fibrose cística ou mucoviscidose como também é conhecida se trata de uma doença sistêmica, hereditária, autossômica recessiva, crônica e progressiva, a qual é mais comum na raça branca e atinge igualmente ambos os sexos. Atinge principalmente, os pulmões e o pâncreas, apresentando um processo obstrutivo, uma vez que aumenta a viscosidade das mucosas. No Brasil, a estimativa é que a incidência de fibrose cística seja de 1:7576 nascidos vivos; todavia, apresentam-se diferenças regionais. Nesse sentido, a enfermagem tem um papel significativo para o processo de cuidados, pois atua no âmbito técnico, científico e humanizado, com diversos cuidados e controle. **Objetivo:** Analisar as evidências científicas acerca do papel do Enfermeiro no tratamento de pacientes com fibrose cística. **Metodologia:** Foi realizada uma compilação bibliográfica qualitativa, no primeiro semestre de 2021, nos portais de artigos SciELO, PubMed e Google Acadêmico. Para a seleção da amostra, utilizou-se como critérios de inclusão: artigos disponibilizados na íntegra, que apresentassem estruturas textuais completas disponíveis na plataforma de pesquisa nos idiomas inglês e português, tendo como base estudos prioritários, mas não exclusivos dos últimos 10 anos. Cinco estudos que atenderam aos critérios de inclusão foram selecionados, descritores:"Fibrose cística", "cuidados de enfermagem" e "genética". **Resultados e Discussão:** De acordo com os achados da nossa revisão de literatura, foi visto que os cuidados de enfermagem na fibrose cística devem estar voltados principalmente para os sintomas pulmonares, com a finalidade de reduzir as complicações, sendo estas, falta de ar devido acúmulo de secreção. Contudo, é primordial que o profissional oriente o paciente como evitar a exposição aos fatores de risco relacionados às infecções respiratórias, instruir também para que seja possível evidenciar os sinais e sintomas de complicações decorrentes da doença. Além disso é importante salientar que neste processo de saúde/doença, é fundamental existir um comportamento de consciencialização e que o paciente adote comportamentos promotores de acomodação e melhoria na qualidade do seu novo estilo de vida. No que tange, os principais sintomas dos pacientes com fibrose cística, destacamos a falta de ar, a dificuldade em expectorar e a dor torácica, o desconforto torácico da fibrose cística pode ser relacionado a episódios frequentes de tosse, que resultam em estresse na parede torácica. Outro desafio oportuno na assistência da enfermagem à criança com fibrose cística é a falta de adesão do tratamento, como comportamento da pessoa e/ou cuidador. **Conclusão:** Conclui-se que estas medidas possibilitarão uma maior eficácia na vida dos que vivenciam a fibrose cística, além disso presenciar as dificuldades que a doença traz no cotidiano, nos mostra a importância da equipe de saúde no processo saúde-doença crônica pois são indispensáveis para o controle da patologia. As intervenções prestadas pela enfermagem visam a aceitação da doença, a melhora clínica do paciente, o controle dos sintomas, o conhecimento da doença e do regime terapêutico, o comportamento de adesão ao tratamento e a participação e apoio do familiar no cuidado. Contudo podemos ver que temas como estes contribuirão para o avanço da Enfermagem em estudos futuros.

Palavras-chave: *Fibrose cística,, cuidados de enfermagem, genética*

Referências:

CONDE, C. R. Child To the Nurse ' S Assistance With Cystic Fibrosis. v. 52, p. 144–150, 2017.

CORDEIRO, C. et al. 1,2,3,4. p. 32–33, 2017.

F, K. GE. 済無No Title. Angewandte Chemie International Edition, 6(11), 951–952., p. 156–157, 1967.

MOURA, A. C. A.; PINHEIRO, D. N. Assistência de enfermagem no ambulatório ao paciente com fibrose cística. Revista de Enfermagem UFPE on line, v. 13, 2019.

REISINHO, M. DA C.; GOMES, B. O adolescente com fibrose cística: Crescer na diferença. Revista Portuguesa de Enfermagem de Saúde Mental, v. 3, n. Spe. 3, p. 85–94, 2016.

DEFICIÊNCIA DA ALFA GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA): ASPECTOS BIOQUÍMICOS ENVOLVIDOS NO DANO MUSCULAR E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE

SÁ, MHACS; PACHÊCO, BL; MORAES, THS; SILVESTRE, ZG; MELO, JÁ.

UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO – campus Garanhuns.

Introdução: De caráter genético com herança autossômica recessiva, a doença de pompe também conhecida como glicogenose tipo II, se caracteriza por uma deficiência na enzima alfa glicosidase ácida, responsável pelo processo de degradação do glicogênio em glicose nas fibras musculares, acarretando no acúmulo lisossomal de glicogênio, originando danos nas células e disfunções orgânicas que resultam nas manifestações clínicas da doença. **Objetivo:** Descrever as propriedades bioquímicas envolvidas na fisiopatologia da doença e as principais manifestações clínicas decorrente da deficiência enzimática. **Metodologia:** O trabalho baseou-se em artigos encontrados nas bases de dados SciELO, PubMed e Google Acadêmico, utilizando os descritores “Doença de Pompe” e “Doença do Armazenamento de Glicogênio Tipo II". Os critérios de inclusão consideraram artigos publicados nos últimos 11 anos e sem restrição de idioma. Ao final, foram selecionados 6 artigos pertinentes ao tema. **Resultados e Discussão:** A alfa glicosidase ácida (GAA) é a enzima que catalisa a clivagem das ligações alfa 1-4 e alfa 1- 6 da molécula de glicogênio dentro dos lisossomos, permitindo que a glicose seja liberada no citoplasma. Na doença de pompe, mutações no gene que codifica essa enzima podem levar a falta ou redução de atividade da mesma, assim os lisossomos não são capazes de promover a degradação do glicogênio, que se acumulam nessas organelas citoplasmáticas em diversos tecidos e órgãos, como fígado, coração e especialmente no músculo esquelético, levando à destruição celular e ao comprometimento da função das fibras musculares. O processo pela qual a função esquelética é perdida envolve a formação inicial de pequenos vacúolos, que com o avanço da doença aumentam em quantidade e se fundem formando estruturas bem maiores que interferem com a arquitetura da fibra. Com isso, ocorre deposição de lisossomos repletos de glicogênio entre as miofibrilas contráteis, com ruptura lisossomal, liberação de enzimas no citoplasma, ocasionando dano no músculo. Em virtude disso, uma das principais manifestações clínicas decorrentes da doença é o envolvimento musculoesquelético, que se dá por fraqueza progressiva que conduz a uma diminuição da função motora, alteração das tendências posturais e do posicionamento e o uso de padrões compensatórios do movimento, que podem levar a deficiências músculo esqueléticas secundárias como deformidade, osteoporose e outros comprometimentos. As funções motoras também se encontram limitadas, com diminuição da resistência e comprometimento osteomioarticular. **Conclusão:** Com base nos resultados expostos, à doença de pompe apresenta como uma das principais características o dano muscular decorrente do acúmulo de glicogênio nesse tecido. As principais manifestações clínicas presentes em virtude disso são fraqueza muscular progressiva, dor muscular crônica e dificuldades posturais.

Palavras-chave: *Doença de Pompe; Fraqueza Muscular*

Referência:

KUHN, M.I; BORGES, V.; BOCK, P.M. Tratamento da Doença de Pompe - deficiência da alfa-glicosidase ácida. Infarma ciências farmacêuticas, Porto Alegre, v. 26, ed. 3, p. 179-187, 25 jun. 2021.

SILVA, S. M.; AVILA, P. E. S. Doença de Pompe: Manejo fisioterapêutico. Revista Paraense de Medicina, [s. l.], v. 29, ed. 3, p. 97- 102, 2015.

CAMPANHOLI, J. P. C. et al. Doença de pompe em pediatria: o caráter multifacetado de uma não tão rara doença de armazenamento lisossômico. Rev Ped SOPERJ, [s. l.], v. 20, ed. 2, p. 72-78, 2020.

ABORDAGENS TERAPÊUTICAS PARA O TRATAMENTO DO XERODERMA PIGMENTOSO

NASCIMENTO, AAC[1]; SILVA, VRVS[1]; GODOI, LF[1]; CORTÊZ, THC[1]; LEITE, NF[2]; NUNES, JDC[3]

[1] Universidade Federal do Maranhão, Discentes do Curso de Medicina, Pinheiro, Maranhão; [2] Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Discente do Curso de Medicina, Belo Horizonte, Minas Gerais; [3] Doutor em Ciências da Saúde e Mestre em Saúde Materno-Infantil pela Universidade Federal do Maranhão, Docente da Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro, Maranhão.

Introdução: O Xeroderma Pigmentoso (XP) é uma doença autossômica recessiva rara, resultante de transtornos do reparo do DNA, afeta aproximadamente 1 pessoa em 1.000.000, pode ser dividida em 7 grupos, XP-A a XP-G, e uma forma variante, chamada de variante XP (XPV). A doença se manifesta clinicamente através da fotossensibilidade grave, alterações pigmentares na pele, desenvolvimento de tumores malignos e, eventualmente, degeneração neurológica progressiva. No momento não há terapia curativa para o XP, entretanto existem tratamentos tradicionais, medicamentosos e cirúrgicos que podem ser abordados para atenuar a morbidade da doença. **Objetivo:** Descrever as abordagens terapêuticas para o tratamento do Xeroderma Pigmentoso. **Metodologia:** O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura sobre as abordagens terapêuticas para o tratamento do Xeroderma Pigmentoso. Os dados foram coletados nas bases eletrônicas Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Eletronic Library Online (Scielo) e PubMed, utilizando-se os descritores "Xerodema Pigmentoso", "Terapêutica" e "Genética". Com base nestes, encontrou-se 117 artigos, após processo de filtragem apenas 71 ficaram disponíveis, destes 14 tiveram seus principais resultados avaliados e utilizados no presente estudo. Os critérios de inclusão foram artigos completos relacionados ao tema proposto, publicados entre janeiro de 2016 e maio de 2021, em língua portuguesa e inglesa. Já os critérios de exclusão foram todos os artigos que não se referiam ao assunto, em língua espanhola, disponíveis incompletos ou duplicados. **Resultados e Discussão:** Atualmente, o tratamento de pacientes com XP se concentra principalmente na prevenção de câncer de pele por uso de protetor solar, roupas de mangas compridas e instalação de filtros dos raios ultravioleta nas janelas de casa e carro. Além disso, é necessário o acompanhamento rigoroso por dermatologistas e oftalmologistas a cada 3-6 meses para monitoramento de danos a pele e oculares. Já aqueles com degeneração neurológica é recomendado que sejam acompanhados também por neurologistas, otorrinolaringologistas e fisioterapeutas para manutenção das funções motoras, neurológicas e auditivas. Outras abordagens terapêuticas utilizadas no tratamento do XP abrangem as modalidades medicamentosas como: drogas antioxidantes, derivados do ácido retinóico, isotretinoína, imiquimode 5%, acitretina, 5-fluorouracil, imunomoduladores, terapia fotodinâmica com ácido delta-aminolevulínico, loção lipossomal tópica com endonuclease de bacteriógrafo T4N57 e crioterapia; e modalidades cirúrgicas como: excisão das lesões cutâneas com fechamento primário ou a utilização de enxertos de pele. **Conclusão:** O tratamento para o XP, até o momento, ainda é extremamente limitado, precisando de mais estudos para melhor comprovação e verificação das abordagens terapêuticas relatadas. Evitar estritamente o sol, continua sendo a melhor abordagem para aumentar a expectativa de vida do paciente, para isso o diagnóstico precoce é de suma importância.

Palavras-Chave: *Xeroderma Pigmentoso; Terapêutica; Genética*

Referência:

ANDRADE, F. A. G.; CAVALCANTI, C. E. O.; ISOLDI, F. C.; FERREIRA, L. M. Therapeutics of xeroderma pigmentosum: A PRISMA-compliant systematic review. Indian J Dermatol Venereol Leprol. vol. 87, n. 2, pp. 176-89, mar./abr. 2021.

MARTENS, M. C.; EMMERT, S.; BOECKMANN, L. Sunlight, Vitamin D and Xeroderma Pigmentosum. Advances in Experimental Medicine and Biology. Ed.03, pp. 319-331, 2020.

MOREIRA, D. J. S.; FONSECA, J. B.; ROSSI, K.; VASCONCELOS, S. S.; OLIVEIRA, V. F. L.; DIAS, C. A. G. M.; OLIVEIRA, E.; DENDASCK, C. V.; ARAÚJO, M. H. M.; BRITO, M. V.; FECURY, A. A. Aspectos gerais do xeroderma pigmentoso: Uma revisão. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano 05, Ed. 03, Vol. 11, pp. 114-126, março de 2020.

MORIWAKI, S.; KANDA, F.; HAYASHI, M.; YAMASHITA, D.; SAKAI, Y.; NISHIGORI, C. Xeroderma pigmentosum clinical pratice guidelines revision committe. Journal of Dermatoly, vol, 44, pp. 1087-1096, abr. 2017.

SIBAR, S.; FINDIKCIOGLU, K.; ERDAL, A. I.; BARUT, I.; OZMEN, S. Tecnical Aspects and Difficulties in the Management of Head and Neck Cutaneous Malignancies in Xeroderma Pigmentosum. Archivez of Plastic Sugery. vol. 43, n. 4, jul. 2016.

WEON, J.L.; GLASS II, D.A. Novel therapeutic approaches to xeroderma pigmentosum. Br J Dermatol. vol. 181,n. 2, pp. 249-255, ago. 2019.

TRATAMENTO DO CARCINOMA ADENÓIDE CÍSTICO DA GLÂNDULA DE BARTHOLIN: UMA REVISÃO DE LITERATURA DA ÚLTIMA DÉCADA

RODRIGUES, JR; FERREIRA, WC; BARBISAN, F.
Universidade Federal de Santa Maria (UFSM).

Introdução: O carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin é um tipo de neoplasia vulvar rara, representando menos de 5% de todos os carcinomas vulvares e menos de 1% de todas as doenças malignas do trato genital feminino. Apesar de seu crescimento lento, esse tipo de tumor é altamente agressivo e apresenta notável capacidade de recorrência local e metástase. Os sintomas clínicos do carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin são inespecíficos e facilmente confundidos com outros diagnósticos, como o abscesso dessa glândula, fatores que contribuem para um atraso no diagnóstico e no tratamento. Devido à baixa incidência, o conhecimento sobre o manejo ideal e o resultado clínico é limitado, não existindo atualmente um consenso sobre o tratamento. **Objetivo**: Avaliar, através de revisão de literatura, as opções de tratamento mais utilizadas para carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin na última década. **Metodologia**: Para realizar esta revisão de literatura foi utilizada a base de dados PubMed, na qual aplicaram-se os descritores "Carcinoma, Adenoid Cystic" AND "Bartholin's Glands", resultando em um total de 14 artigos. Foram utilizados como critérios de inclusão publicação entre 2011 e 2021, língua inglesa, estudos com seres humanos, sexo feminino, e foco no tratamento do carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin. **Resultados e Discussão**: Após a leitura dos títulos, resumos e trabalhos na íntegra, cinco artigos originais foram incluídos. Foram analisados os casos de 8 pacientes com média de idade de 58 anos (idades entre 50 e 67 anos) e média de tempo de acompanhamento de 95 meses, sendo 3 meses o menor período e 224 meses a duração mais longa. Foram relatados três tipos principais de procedimentos, sendo eles excisão local radical, vulvectomia radical e hemivulvectomia radical que foram ou não acompanhados de linfadenectomia inguinal e/ou radioterapia adjuvante. Nesse grupo, observou-se recorrência unicamente na paciente tratada apenas com excisão local radical não acompanhada de linfadenectomia inguinal nem radioterapia adjuvante. Além disso, 50% das pacientes foram submetidas à radioterapia adjuvante e 75% passaram por algum tipo de linfadenectomia. Apenas uma paciente foi submetida à exenteração pélvica total. As maiores taxas de recorrência foram associadas ao uso único de excisão local radical, sendo recomendado, dessa forma, a adoção concomitante de linfadenectomia inguinal e/o radioterapia adjuvante. **Conclusão**: Apesar do número limitado de pacientes analisadas, nossos resultados sugerem que, nos últimos dez anos, os principais procedimentos empregados para o tratamento de carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin foram excisão local radical, vulvectomia radical e hemivulvectomia radical que foram acompanhados ou não de linfadenectomia inguinal e/ou radioterapia adjuvante. Por fim, é importante mencionar que são necessários mais estudos a respeito de tratamentos para o carcinoma adenóide cístico da glândula de Bartholin, a fim de minimizar a mortalidade e as disfunções provocadas pela doença, além de prolongar a sobrevida em casos avançados.

Palavras-Chave: *Neoplasias; Glândulas Vestibulares maiores; Carcinoma Adenóide Cístico*

Referências:

AGOLLI, L. et al. Adenoid cystic carcinoma of Bartholin's gland receiving adjuvant radiation therapy: case report. Eur J Gynaecol Oncol., v. 34, n. 5, p. 487-488, 2013.
GADDUCCI, A. et al. Melanoma of the lower genital tract: Prognostic factors and treatment modalities. Gynecol Oncol., v. 150, n. 1, p. 180-189, 2018.
HWANG, T. L.; HUNG, Y.C.; CHANG, H.W. Adenoid cystic carcinoma of Bartholin's gland. Taiwan J Obstet Gynecol., v. 51, n. 1, p. 119-120, 2012.
MOMENI, M. et al. Adenoid Cystic Carcinoma of Bartholin's Gland: Case Report. Acta Med Iran, v. 54, n. 12, p. 820-822, 2016.
PURI, S.; ASOTRA, S. Primary vaginal malignant melanoma: A rare entity with review of literature. J Cancer Res Ther., v. 15, n. 6, p. 1392-1394, 2019.
YOON, G. et al. Analysis of clinical outcomes of patients with adenoid cystic carcinoma of Bartholin glands. Int J Clin Exp Pathol., v. 8, n. 5, p. 5688-5694, 2015.
YOSHIDA, H. Surgical Treatment for Locally Advanced Adenoid Cystic Carcinoma of the Bartholin's Gland: A Case Report. Tokai J Exp Clin Med., v. 44, n. 4, p. 68-72, 2019.

CONECTANDO AS REDES CNTNAP2 COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E EPILEPSIA

PINTO, GDM[1]; RAMOS, JS[2]; DIAS, SB[3]; SILVA, WB[4]; RODRIGUES, GBM[5]; BATALHA, MF[6]; FERRANTE, IM[1]; SANTOS, MS[5]; TAVARES; JC7.

[1]Acadêmicos de medicina da Universidade Federal de Minas Gerais; [2]Acadêmico de Psicologia do Centro Universitário de Belo Horizonte. [3]Pós-graduanda do Mestrado Profissional em Ensino de Biologia (PROFBIO) da Universidade Federal de Minas Gerais; [4] Extensionista do Programa de Extensão AGERE UFMG - Grupo de Ações Educativas Relacionadas à Epilepsia da Universidade Federal de Minas Gerais; [5]Acadêmicas de fonoaudiologia da Universidade Federal de Minas Gerais; [6] Acadêmico de medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais; 7Professora associada do Departamento de Fisiologia e Biofísica da Universidade Federal de Minas Gerais.

Introdução: O Transtorno do Espectro Autista (TEA) forma uma síndrome do neurodesenvolvimento heterogênea caracterizada por déficits no desenvolvime das interações sociais, além de um comportamento repetitivo, com interesses restritos. Outras anormalidades neurológicas ou comportamentais são associadas ao TEA, incluindo epilepsia. Um terço das pessoas com TEA apresentam epilepsia focal, a qual se caracteriza por apresentar foco epileptogênico restrito a uma ou mais regiões cerebrais. **Objetivo**: Buscar evidências científicas que fundamentam a base molecular da associação entre TEA e epilepsia. **Metodologia**: Revisão de literatura nas bases de dados Lilacs, SciELO e Medline e utilizando como descritores “Autism Spectrum Disorder”, “Epilepsy” e “Inborn Errors of metabolism". **Resultados e Discussão**: Foram encontrados e revisados 33 trabalhos publicados nos últimos 10 anos. Síndrome de Gilles, deficiência intelectual, Transtorno Obsessivo Compulsivo, epilepsia focal, esquizofrenia, Transtorno de Déficit de *A*tenção e hiperatividade constituem os distúrbios de neurodesenvolvimento mais comuns associados ao TEA. Nesses casos foi identificado a pleiotropia fenotípica do gene 2 semelhante à proteína associada à contactina - CNTNAP2. A CNTNAP2 é expressa em humanos nas regiões frontal, temporal, área de Broca, estriado, núcleo caudado, putâmen e tálamo. A CNTNAP2 está localizada na região cromossômica *7*q35, abrange DNA genômico de 2,3 Mb, com uma estrutura de leitura aberta de comprimento total de 3.996 nucleotídeos e codifica um transcrito de 24 exons. Sendo um dos maiores genes do genoma humano, a CNTNAP2 é um alvo provável para rearranjos estruturais, incluindo inversões e translocações, variações no número de cópias, mutações em exons e locais de ligação de fator de transcrição, além de modificações epigenéticas. A CNTNAP2 codifica a proteína associada à contactina - Caspr2 - que está envolvida com axônios mielinizados e tem função organizadora no desenvolvimento de neurônios, o que é essencial para a montagem de circuitos neurais no Sistema Nervoso Central. Alterações na Caspr2 desencadeiam uma diminuição no comprimento dendrítico total e ramificação, bem como uma diminuição no tamanho da coluna de neurônios piramidais, levando a um declínio global no número de sinapses excitatórias e inibitórias e uma diminuição na transmissão sinaptica. Por perturbação de mecanismos complexos de penetrância, expressividade e efeitos nas interações com outros alelos e loci, a CNTNAP2 pode estar relacionada ao TEA, à epilepsia, à deficiência intelectual e à esquizofrenia. Os alelos CNTNAP2 com deleções intragênicas expressas podem interferir na capacidade de construir uma ponte sobre o espaço intercelular entre os neurônios, ligando-se a parceiros específicos como CNTN1, CNTN2, DLG1 e DLG4. Esse efeito postulado de deleções intracelulares de CNTNAP2, e possivelmente de outros genes que codificam proteínas envolvidas na conexão de células neuronais, representa uma base molecular para a suposta hipoconectividade neuronal em TEA e possivelmente em outros distúrbios do neurodesenvolvimento. **Conclusão**: A CNTNAP2 pode representar um caso paradigmático de um gene funcionando como um nó em uma rede genética e celular que governa o desenvolvimento do cérebro e a aquisição de funções cognitivas superiores. Por meio de testes genômicos, sua fundamentação teórica subsidia o manejo genético clínico de pacientes com distúrbios do neurodesenvolvimento e suas famílias.

Palavras-chave: *Transtorno do Espectro Autista; Epilepsia; Erros inatos do metabolismo*

Referências:

Anderson GR et al. Candidate autism gene screen identifies critical role for cell-adhesion molecule CASPR2 in dendritic arborization and spine development. Proc Natl Acad Sci USA. 2012;109:18120-18125.

Anney R et al. Individual common variants exert weak effects on the risk for autism spectrum disorders. Hum Mol Genet. 2012;21:4781-4792.

Birchler JA, Veitia RA. Gene balance hypothesis: connecting issues of dosage sensitivity across biological disciplines. Proc Natl Acad Sci USA, 2012;109:14746-14753.

Chen N et al. Interaction proteomics of canonical Caspr2 (CNTNAP2) reveals the presence of two Caspr2 isoforms with overlapping interactomes. Biochim Biophys Acta. 2015;1854:827-833.

Chiocchetti AG et al: Variants of the *CNTNAP2* 5' promoter as risk factors for autism spectrum disorders: a genetic and functional approach. Mol

CONECTANDO AS REDES CNTNAP2 COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E EPILEPSIA

PINTO, GDM[1]; RAMOS, JS[2]; DIAS, SB[3]; SILVA, WB[4]; RODRIGUES, GBM[5]; BATALHA, MF[6]; FERRANTE, IM[1]; SANTOS, MS[5]; TAVARES; JC7.

Psychiatry. 2015;20:839-849.
Gdalyahu A et al. The autism related protein contactin-associated protein-like 2 (CNTNAP2) stabilizes new spines: an in vivo mouse study. PLoS One. 2015;10:e0125633.
Girirajan S et al. Phenotypic heterogeneity of genomic disorders and rare copy number variants. N Engl J Med. 2012;367:1321-1331.
Gordon A et al. Expression of Cntnap2 (Caspr2) in multiple levels of sensory systems. Mol Cell Neurosci. 2016;70:42-53.
Høyer H et al. Copy number variations in a population-based study of Charcot-Marie-Tooth disease. Biomed Res Int. 2015;15:960404.
Hu J et al. CNTN6 copy number variations in 14 patients: a possible candidate gene for neurodevelopmental and neuropsychiatric disorders. J Neurodev Disord. 2015;7:26.
Jurgensen S, Castillo PE. Selective dysregulation of hippocampal inhibition in the mouse lacking autism candidate gene *CNTNAP*2. J Neurosci. 2015;35:14681-14687.
Kas MJ et al: Assessing behavioural and cognitive domains of autism spectrum disorders in rodents: current status and future perspectives. Psychopharmacology.2018;231:1125-1146.
Lee IS et al. Characterization of molecular and cellular phenotypes associated with a heterozygous *CNTNAP*2 deletion using patient- derived hiPSC neural cells. NPJ Schizophr. 2019;1.pii:15019.
Lin M et al. Allele-biased expression in differentiating human neurons: implications for neuropsychiatric disorders. PLoS One. 2020;7:e44017.
Malhotra D, Sebat J. CNVs: harbingers of a rare variant revolution in psychiatric genetics. Cell. 2021;148:1223-1241.
Mefford HC et al. Genome-wide copy number variation in epilepsy: novel susceptibility loci in
idiopathic generalized and focal epilepsies. PLoS Genet. 2019;6:e1000962.
Mikhail FM et al. Clinically relevant single gene or intragenic deletions encompassing critical neurodevelopmental genes in patients with developmental delay, mental retardation, and/or autism spectrum disorders. Am J Med Genet. 2019,155A:2386-2396.
Murdoch JD et al. No evidence for association of autism with rare heterozygous point mutations in contactin-associated protein-like 2 (CNTNAP2), or in other contactin-associated proteins or contactins. PLoS Genet. 2015;11: e1004852.
Nava C, Keren B, Mignot C, Rastetter A, Chantot-Bastaraud S, et al: Prospective diagnostic analysis of copy number variants using SNP microarrays in individuals with autism spectrum disorders. Eur J Hum Genet 22*:*71-78 *(*2014).
Peñagarikano O et al. Absence of CNTNAP2 leads to epilepsy, neuronal migration abnormalities, and core autism-related deficits. Cell. 2011;147:235-246.
Petrin AL et al. Identification of a microdeletion at the 7q33-235 disrupting the *CNTNAP2 g*ene in a Brazilian stuttering case. Am J Med Genet. 2014;152A:3164-3172.
Pippucci T et al. Epilepsy with auditory features: a heterogeneous clinico-molecular disease. Neurol Genet. 2015;1:e5
Poliak S et al. Juxtaparanodal clustering of Shaker-like K+ channels in myelinated axons depends on Caspr2 and TAG-1. J Cell Biol. 2016;162:1149-1160.
Polimanti R et al. Duplication of FOXP2 binding sites within *CNTNAP2* gene in a girl with neurodevelopmental delay. Minerva Pediatr, Epub ahead of print (2016).
Poot M et al. Disentangling the myriad genomics of complex disorders, specifically focusing on autism, epilepsy, and schizophrenia. Cytogenet Genome Res. 2011;135:228-240.
Rodenas-Cuadrado P et al. Characterisation of CASPR2 deficiency disorder - a syndrome involving autism, epilepsy and language impairment. BMC Med Genet.2016;17:8.
Smogavec M et al. Eight further individuals with intellectual disability and epilepsy carrying bi allelic *CNTNAP*2 aberrations allow delineation of the mutational and phenotypic spectrum. J Med Genet. 2016;53:820-827.
Strauss KA et al. Recessive symptomatic focal epilepsy and mutant contactin-associated protein like 2. N Engl J Med. 2013;354:1370-137*7.*
Van Daalen E et al. Social Responsiveness Scale-aided analysis of the clinical impact of copy number variations in autism. Neurogenetics. 2014;12:315-323.
Verkerk AJ et al. *CNTNAP*2 is disrupted in a family with Gilles de la Tourette syndrome and obsessive compulsive disorder. Genomics. 2013;82:1-9.
Werling AM et al. *CNTNAP*2 gene in high functioning autism: no association according to family and meta-analysis approaches. J Neural Transm. 2016;123:353-363.
Zweier C. Severe intellectual disability associated with recessive defects in *CNTNAP*2 and *NRXN1.* Mol Syndromol. 2012;2:181-185.
Zweier C et al. *CNTNAP*2 and *NRXN1* are mutated in autosomal-recessive Pitt-Hopkins-like mental retardation and determine the level of a common synaptic protein in *Drosophila.* Am J Hum Genet. 2019;85:655-666.

DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: UMA REVISÃO DE LITERATURA

WOJCIECHOVSKI, J[1]; MENDES, CD[1]; CORRÊA, GL[1]; TRAUB, AC[1]; PEREIRA, MSA[1]

[1] Acadêmica de Medicina das Faculdades Pequeno Príncipe [5] Docente das Faculdades Pequeno Príncipe

Introdução: A Doença de Hirschsprung (DH) é uma desordem rara do sistema nervoso entérico, que afeta cerca de 1:5.000 nascidos vivos. É caracterizada pela ausência dos plexos de Meissner e Auerbach a partir do esfíncter anal interno, podendo se estender em uma distância proximal variada. É responsável pela ausência da passagem do conteúdo intestinal, condição que aumenta a pressão intraluminal e propicia o desenvolvimento de uma possível enterocolite necrosante. **Objetivo**: Descrever a fisiopatologia e diagnóstico da doença de Hirschsprung. **Metodologia**: Revisão de literatura, utilizando-se a base de dados *PubMed*, com os descritores "*Hirschsprung disease", "diagnosis", "genetics"* e *"pathology"*, utilizando o booleano "and". Foram excluídos os trabalhos que não tivessem como temática central a doença de Hirschsprung e aqueles publicados há mais de 5 anos. A partir disso, 63 artigos foram encontrados e, ao final, 17 publicações foram selecionadas para compor o presente trabalho. **Resultados e Discussão**: Os plexos de Meissner e de Auerbach, componentes do Sistema Nervoso Entérico (SNE), são responsáveis pelo peristaltismo do Trato Gastrointestinal (TGI). Todas as células do SNE são provenientes das células da crista neural, as quais migram entre a 5ª e a 12ª semana de gestação para o esôfago até o canal anal. Na DH, há uma interrupção na migração destas células, culminando, assim, em uma aganglionose de todo o intestino distal à interrupção da migração. Quanto mais precoce for a interrupção, maior será o segmento acometido pela aganglionose. Sabe-se, ainda, que fatores genéticos podem estar associados à fisiopatologia da doença, como desregulação dos genes RET, SIP1, Gli1, CELSR3, FZD3 e longos RNAs não codificantes (lncRNAs), genes estes responsáveis pela integração da migração dos neuroblastos. Em outras palavras, além da interrupção, a coordenação da migração das células tem papel importante na fisiopatologia da doença. A falta dos plexos nervosos na DH resulta na apresentação de um recém-nascido com distensão abdominal, atraso na eliminação do mecônio e podendo, ainda, apresentar vômitos biliosos, caracterizando um quadro de obstrução intestinal. O acúmulo do conteúdo intestinal resulta em uma dilatação das alças intestinais e consequente isquemia no local da obstrução. Este cenário é propício para proliferação bacteriana, a qual gera uma enterocolite necrosante e, possivelmente, megacólon tóxico - a principal causa de morte em crianças com DH. Dessa maneira, faz-se necessário o diagnóstico o mais precocemente possível. Como padrão-ouro, tem-se a biópsia retal, um exame invasivo, que deve mostrar ausência de células ganglionares nos plexos submucoso e mioentérico. Apesar de ser o exame mais indicado, deve-se iniciar a investigação com métodos não invasivos, como o clister opaco, exame que evidencia a zona de transição entre o segmento agangliônico constrito e seu segmento proximal bem distendido. Tem-se, também, a manometria anorretal, que avalia a presença de reflexo inibitório retoanal, devendo este estar ausente na DH. **Conclusão**: Devido à alta taxa de mortalidade da enterocolite bacteriana e do megacólon tóxico, – complicações da DH –, a identificação e diagnóstico precoce dos pacientes portadores da DH é fundamental. Logo, estudos acerca da fisiopatologia, abordagem clínica e diagnóstico devem ser incentivados para que a mortalidade diminua.

Palavras-chave: *doença de Hirschsprung; megacólon congênito; diagnóstico*

Referências:

AButler Tjaden NE, Trainor PA. The developmental etiology and pathogenesis of Hirschsprung disease. Transl Res. 2013 Jul;162(1):1-15.
Kapur RP, Ambartsumyan L, Smith C. Are We Underdiagnosing Hirschsprung Disease? Pediatr Dev Pathol. 2020 Jan-Feb;23(1):60-71.
Kapur RP. Practical pathology and genetics of Hirschsprung's disease. Semin Pediatr Surg. 2009 Nov;18(4):212-23.
KUMAR, ABBAS, ASTER. Robbins Patologia Básica. Tradução da 9a edição. Rio de Janeiro:
Elsevier, 2013. MBARTSUMYAN, L.; SMITH, C.; KAPUR, R. Diagnosis of Hirschsprung Disease. Pediatr Dev Pathol. 2020 Jan-Feb;23(1):8-22.
Lourenção PLTA, Valerini FG, Cataneo AJM, Ortolan EVP, Silveira GLD, Piva MFL, Cucco LDM, Rodrigues MAM. Barium Enema Revisited in the Workup for the Diagnosis of Hirschsprung's Disease. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2019 Apr;68(4):e62-e66.
Rogers BB. Forward-Perspectives in Pediatric Pathology: Hirschsprung Disease. Pediatr Dev Pathol. 2020 Jan-Feb;23(1):3..

CÂNCER DE MAMA MASCULINO: DIAGNÓSTICO TARDIO PELO DESCONHECIMENTO DA DOENÇA E PELA FALTA DO AUTOCUIDADO DO HOMEM COM A SAÚDE

SILVEIRA, DJAS[1]; ANDRADE, TV[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; LIMA, YS[1]; DUARTE, MEA[1]; CHAGAS, AMB[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ARAÚJO, AMSD[1]; SANTANA, JVL[1]; NETO, JMS[1]; BARBOZA, JCV[1]; MELLARA, GG[1]; VIEIRA, AS[1]; SANTOS, AEG[1]; NETO, RB[1]; GALINDO, RF[1]; SILVA, DF[2].

[1]Discentes do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, Aracaju-SE; [2]Docente do curso de medicina da Universidade Tiradentes, Aracaju-SE.

Introdução: O câncer é uma doença causada por multiplicações celulares desordenadas insensíveis aos mecanismos regulatórios normais e pode atingir diversas regiões do corpo humano. O câncer de mama é uma neoplasia rara nos homens correspondendo a 1% das neoplasias mamárias, prevalecendo o carcinoma ductal invasivo. Todavia, os números apresentam aumento relevante ao longo dos anos, sendo 1839 óbitos de 2001 a 2015 e 1527 óbitos apenas de 2010 a 2018. Dentre os fatores de risco dessa patologia estão a exposição a produtos tóxicos, hiperestrogenismo, mutações nos genes BRCA1 e BRCA2, raça negra e hiperprolactemia. Outrossim, seu diagnóstico é realizado por mamografia e biópsia e o tratamento pode ser feito com quimioterapia ou ressecção cirúrgica. **Objetivo**: Avaliar a associação entre câncer de mama masculino e o diagnóstico tardio pelo desconhecimento da doença e pela ausência do autocuidado do homem com a saúde. **Metodologia**: Revisão de literatura com seleção de 5 artigos a partir de 2017 através da pesquisa com os descritores "neoplasias da mama masculina", "saúde do homem" e "câncer" nas bases de dados Google Acadêmico, Bireme e Scielo. **Resultados e Discussão**: O acometimento do câncer de mama masculino é em torno de 58 anos, sendo 67 a idade média no momento do diagnóstico. Assim, a neoplasia já se encontra em estado avançado e, comparado às mulheres, leva a óbito com maior velocidade. Isso ocorre pois, além de ser uma patologia rara, sua sintomatologia insidiosa somada à anatomia masculina dificultam uma percepção precoce das alterações causadas pelo tumor. Somado a isso, tem-se a construção social que pauta a figura masculina como forte e não vulnerável o que influencia os homens a adotarem comportamentos perigosos e não saudáveis, dentre eles não procurar serviços de saúde de forma regular. Outrossim, há o não reconhecimento da mama como parte do corpo masculino e, consequentemente, desconhecimento sobre a neoplasia de mama nesse gênero, não apenas pelos homens, mas também por profissionais de saúde. Muito disso se deve ao fato de haver pouca veiculação de informações sobre cuidados com a saúde masculina e as campanhas de câncer de mama serem voltadas apenas para o público feminino, o que contribui ainda mais para o não autocuidado do homem com a sua saúde. **Conclusão**: Torna-se evidente o risco, embora raro, de pacientes do sexo masculino desenvolverem câncer de mama, uma vez que os casos de óbitos pela doença aumentaram ao longo dos anos. Logo, é necessário que haja um maior reconhecimento de que a mama também faz parte do corpo masculino. Além disso, o homem precisa de uma desconstrução social e passar a cuidar melhor da sua saúde. Com isso, o paciente terá acompanhamento adequado e consequentemente resultados satisfatórios no diagnóstico e tratamento precoce, evitando assim uma evolução mais negativa.

Palavras-chave: *Câncer; Neoplasias da Mama Masculina; Saúde do Homem*

Referências:

RAMOS, Stephanie Silva et al. Conhecimentos, mitos e implicações para o cuidado de enfermagem no câncer de mama masculino. Revista Enfermagem Atual In Derme, v. 83, n. 21, 2017.

DAZA, Elma Evelin Murillo et al. CÂNCER DE MAMA NO SEXO MASCULINO –ANÁLISE DOS CASOS ACOMPANHADOS EM UM COMPLEXO HOSPITALAR DE UMA CIDADE DO INTERIOR DO ESTADO DE SÃO PAULO. Revista Artigos. Com, v. 19, p. e4163-e4163, 2020.

LIMA, Camila França et al. Prevenção do câncer de mama masculino: autocuidado na perspectiva de homens. Brazilian Journal of Development, v. 7, n. 3, p. 30360-30369, 2021.

SILVA, José Felipe Costa et al. Mortalidade por câncer de mama masculino nas regi

LIMA, Camila França et al. Prevenção do câncer de mama masculino: autocuidado na perspectiva de homens. Brazilian Journal of Development, v. 7, n. 3, p. 30360-30369, 2021.

SILVA, José Felipe Costa et al. Mortalidade por câncer de mama masculino nas regiões brasileiras e nos estados do Nordeste. Saúde (Santa Maria), v. 46, n. 2, 2020.

MELO, Jeferson de Lima. PERFIL DA MORTALIDADE POR CÂNCER DE MAMA EM HOMENS NO BRASIL-PERÍODO DE 2010 A 2018. 2020.

IMPORTÂNCIA DA DETECÇÃO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO POR MEIO DA TRIAGEM NEONATAL

CHAGAS, AMB[1]; BARBOZA, JCV[1]; LIMA, YS[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; DUARTE, MEA[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ARAUJO, AMSD[1]; SANTANA, JVL[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; NETO, JMS[1]; ANDRADE, TV[1]; MELLARA, GG[1]; VIEIRA, AS[1]; SANTOS, AEG[1]; NETO, RB[1]; FILHO, ESF[1]; GALINDO, RF[1], OLIVEIRA, FH[2].

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe. [2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: O hipotireoidismo congênito (HC) é uma das principais causas preveníveis de problemas neuropsicomotores em crianças. É considerado um distúrbio metabólico sistêmico caracterizado pela insuficiência de secreção dos hormônios tireoidianos: tirosina (T4) e triidotironina (T3). O diagnóstico é obtido por meio da triagem neonatal, mais especificamente pelo teste do pezinho, realizado entre o terceiro e quinto dia de vida do recém-nascido a termo a partir de uma pequena amostra de sangue retirada do calcanhar do bebê. Por meio desse teste torna-se possível a análise e quantificação do hormônio tireoestimulante (TSH) sérico, necessário para a detecção e tratamento precoce da doença a fim de evitar maiores comprometimentos. **Objetivo:** Avaliar a relevância da triagem neonatal na detecção precoce do HC e prevenção de possíveis complicações. **Metodologia:** Revisão bibliográfica de 5 artigos selecionados a partir de 2016 através da pesquisa com os descritores “hipotire oidismo congênito", “triagem neonatal” e “diagnóstico precoce” nas bases de dados Lilacs, Google acadêmico e Bireme. **Resultados e Discussão:** Antes mesmo do nascimento, os hormônios tireoidianos ja começam a ser sintetizados no organismo e durante o início da vida, a produção adequada torna-se de extrema importância para o seu desenvolvimento. Quando o indivíduo produz quantidades inferiores desses hormônios, tem-se o diagnóstico de HC, essa diminuição hormonal resulta em prejuízo no desenvolvimento cerebral da criança e nos seus processos metabólicos. Por apresentar pouca ou nenhuma manifestação clínica logo após o nascimento devido a proteção existente pela transferência placentária de hormônio tireoidiano materno (T4) para a circulação do feto, torna-se relevante o rastreio por meio do teste do pezinho e exames laboratoriais com o objetivo de diagnosticar precocemente a doença e evitar maiores comprometimentos no paciente, principalmente de cunho cognitivo. Com base nos artigos analisados, crianças que apresentarem na triagem neonatal valores de TSH neonatal entre 10 e 20 mUI/l são solicitados uma segunda amostra calcanhar para confirmação, já aquelas que possuem resultado acima de 20 mUI/l, devem comparecer a uma consulta pediátrica para realização de testes função tireoidiana em amostras de soro. A maioria das crianças acima desse valor vão possuir a doença. Além disso, demonstrou que a falta de um diagnóstico precoce pode acarretar, na maioria das vezes, em quadros de deficiências neurológicas, motoras e de crescimento, com ênfase no retardo mental irreversível. **Conclusão:** Torna se evidente a importância da triagem neonatal no diagnóstico precoce de pacientes com hipo tireoidismo congênito diante da dependência existente na evolução adequada, visando os melhores prognósticos no que se refere ao desenvolvimento intelectual e qualidade de vida desse paciente.

Palavras-chave: *Triagem neonatal; diagnóstico precoce; hipotireoidismo congênito*

Referências:

LIMA, Emilly Ferreira et al. A importância do diagnóstico precoce e adesão terapêutica no hipotireoidismo congênito. Brazilian Journal of Health Review, v. 3, n. 2, p. 2008-2012, 2020.G

SILVESTRIN, Stela Maris; LEONE, Claudio; LEONE, Cléa Rodrigues. Detecting congenital hypothyroidism with newborn screening: the relevance of thyroid-stimulating hormone cutoff values. Jornal de pediatria, v. 93, n. 3, p. 274-280, 2017.

RUIZ, Jahaira Kimberly Zapata et al. Hipotiroidismo congénito y el tamizaje neonatal. RECIAMUC, v. 5, n. 1, p. 233-240, 2021.

OLIVEIRA, Fernanda de. Triagem neonatal: adesão e diagnóstico de hipotireoidismo congênito. 2018.

CARGNIN, K. R. N. et al. Hipotireoidismo congênito: triagem neonatal. Soc Bras Pediatr, v. 5, p. 1-12,

OSTEOSSARCOMA: DEFINIÇÃO, CARACTERÍSTICAS, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

SILVA, YCL[1]; LIMA, LMAC[2]; AGUIAR[2], CS; MELORHMVA[3]; RHODEN, DLB[4]; PINHEIRO, MMVAM[5]; MELO, VLMVA[6]; JÚNIOR, FMVAM[7]; MELO, BHVCA[8]; BECK, JS[9]; LIRA, LHC[10]; SEIXAS, ZA[11]; FREITAS, NDVMC[12]; MELO, JDVA[13]; MELO, REVA[14]

[1] Acadêmico do curso de odontologia na Universidade Escritor Osman Da Costa Lins UNIFACOL; [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco – UFPE; [2] Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco – UFPE; [3] Cirurgião- Geral do Ministério da Saúde Arroio dos Ratos – RS; [4] Docente da Universidade Luterana do Brasil – ULBRA; [5] Cooperativa de Fisioterapeutas e Serviço em Saúde de Pernambuco – ULBRA; [6] Acadêmico do curso de Odontologia da Universidade Federal de Pernambuco – UFPE; [7] Acadêmico do curso de Odontologia da UNINASSAU – Rio Grande do Norte; [8] Acadêmico do curso de Odontologia da UNINASSAU – Rio Grande do Norte; [9] Acadêmico do Curso de Odontologia pela UNINASSAU – Rio Grande do Norte; [10] Médico do Hospital do Câncer – Recife – PE; [11] Docente da Universidade Federal de Pernambuco – UFPE; [12] Docente da Universidade Maurício de Nassau – UNINASSAU; [13] Docente da Faculdade de Comunicação Tecnologia e Turismo de Olinda; [14] Coordenador do curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial pela Universidade Federal de Pernambuco.

Introdução: O Osteossarcoma (OS) se trata de uma lesão maligna de acometimento ósseo, assim classificada pela Organização Mundial da Saúde (OMS). A doença tem predileção ao sexo masculino, sendo de 1,5 a 2,1 comumente encontrado mais em homens que em mulheres. Boa parte do seu diagnóstico é dada entre a terceira e quarta década de vida e há uma prevalência em grupos melanoderma, sendo um número um pouco maior que 50% dos casos. O osteossarcoma compreende um grupo raro de tumor maligno, pode ser classificado em dois tipos, o tipo primário que apresenta agente etiológico desconhecido e o tipo secundário, onde estudos mostram sua associação à doença de Paget. **Objetivo:** O presente trabalho consta como objetivo um entendimento acerca do osteossarcoma, uma rara lesão maligna, de acometimento orofacial, assim como sua definição, características, diagnóstico e tratamento. **Metodologia:** Para base de dados na ênfase da revisão de literatura, foi realizada uma busca a partir da seleção de artigos disponíveis nos bancos de dados PubMed, Scielo e Bireme, e teve como descritores: neoplasias, osteossarcoma, metástase neoplásica. **Resultados e Discussão:** Em relação aos tumores de cabeça e pescoço, o OS corresponde de 2% a 10%, e um número menor que 1% das neoplasias de acometimento geral, sendo assim, de característica rara. Suas manifestações clínicas mais frequentes compreendem: edema na região do osso acometido, dor, mobilidade dentária, tumefação, assimetria facial, parestesia e trismo. Uma característica típica de tumores malignos pode ser o seu rápido crescimento. Para um bom e coerente diagnóstico, é necessário um estudo histopatológico da lesão, assim como associação ao estudo de imagem, uma vez que as características citadas acima podem ser sugestivas de outros tipos de lesões. O tratamento padrão ouro se dá através da ressecção do tumor, uso da quimioterapia e/ ou radioterapia, em casos específicos, nos de lesões em ossos longos, a quimioterapia aumenta a sobrevida em 60% a 70% dos casos. **Conclusão:** O osteossarcoma se apresenta como uma lesão do tipo rara, tem predileção ao sexo masculino, seu acometimento se dá em ossos, sendo comum em ossos longos, a principal escolha de tratamento compreende a retirada total da lesão e tratamento de quimio e/ ou radioterapia.

Palavras-chave: *Neoplasias; osteossarcoma; metástase neoplásica*

Referências:

YAMAMOTO-SILVA, Fernanda Paula et al. Chondroblastic osteosarcoma mimicking periapical abscess. Journal of Applied Oral Science, v. 25, n. 4, p. 455-461, 2017.

AGRAWAL, Ruchika Ravi et al. Osteosarcoma of jaw with varying histomorphologic patterns: Case report. Journal of orthopaedic case reports, v. 7, n. 1, p. 61, 2017.

SENG, Dongjie et al. Prognosis of osteosarcomas in the mandible: 15-year experience of 55 patients. Medicine, v. 98, n. 1, 2019.

KIMURA, Yutaro et al. Conventional osteosarcoma of the mandible successfully treated with radical surgery and adjuvant chemotherapy after responding poorly to neoadjuvant chemotherapy: a case report. Journal of medical case reports, v. 11, n. 1, p. 1-6, 2017.

Noguchi T, Sugiura Y, Okada N, et al. A modified preauricular and transmandibular approach for surgical management of osteosarcoma of the mandibular condyle within the masticator space and infratemporal fossa: a case report. J Med Case Rep. 2019;13(1):58. Published 2019 Mar 12.

MIYASHITA, Hidetaka et al. Dedifferentiated parosteal osteosarcoma of the maxilla: A case report and review of the literature. Journal of medical case reports, v. 12, n. 1, p. 1-7, 2018.

A IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL NA GALACTOSEMIA CLÁSSICA.

SOUSA, DM; CABRAL, ALS; SILVA, LMC.

Universidade Federal do Pará

Introdução: A Galactosemia Clássica é uma doença metabólica hereditária, pertencente ao grupo de erros inatos do metabolismo, é caracterizada pela deficiência da enzima galactose-1- fosfato uridiltransferase, devendo ser identificada no período neonatal. Estima-se que a incidência dessa doença é 1:1 000 000 recém-nascidos globalmente. Desencadeada pela ingestão de alimentos lácteos, comina com deterioração neurológica progressiva, cataratas e alterações nos aparelhos digestivo e renal. O diagnóstico precoce é imprescindível para excluir a galactose da dieta a fim de evitar complicações irreversíveis. **Objetivo:** Demonstrar a relevância do acompanhamento nutricional em pacientes com galactosemia clássica. **Metodologia:** Revisão integrativa da literatura sobre importância do acompanhamento nutricional na galactosemia clássica, nas plataformas eletrônicas de dados Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Bireme), Web of Science e Pubmed. Utilizados os seguintes descritores: Galactosemia, nutrição e dieta, de maneira combinada, no idioma português e inglês. Foram incluídos artigos disponíveis na integra, publicados nos últimos 5 anos. **Resultados e Discussão:** Foram encontrados 12 artigos, após leitura foram excluídos 8 artigos, os quais não atenderam ao propósito da pesquisa. Foi identificado a necessidade de um acompanhamento nutricional adequado e contínuo que esteja presente desde o diagnóstico, assim como ao longo da vida desses pacientes, e o tratamento deve ser iniciado nos primeiros dias de vida e prescrito por um profissional qualificado. O primeiro estudo, um relato de casos, publicado em 2020, comparou 2 casos de galactosemia, no qual duas pacientes foram diagnosticadas somente após a ingestão do leite materno e com sintomas clínicos como: vômitos, diarreia, perda de peso, hipotonia e letargia; foi identificado que após a introdução da fórmula de aminoácidos sem lactose, ambas tiveram melhorias, com diminuição do sinal de icterícia e passaram a ganhar peso. No segundo estudo, um estudo randomizado publicado em 2018, avaliou 34 pacientes com galactosemia clássica, foi demonstrado que a dieta restrita em galactose pode ser útil em fornecer um prognóstico para pacientes com galactosemia nos primeiros dias de vida, sendo fundamental um acompanhamento da equipe médica para cuidados adicionais. Ademais, um estudo transversal, publicado em 2018 avaliou 44 pacientes com galactosemia clássica, e demonstrou que 4 pacientes apresentaram comprometimento da função motora e 8 pacientes apresentaram comprometimento leve da fala, e que todos necessitavam de dieta adequada, evidenciando a importância do acompanhamento contínuo da equipe multidisciplinar para seu desenvolvimento. **Conclusão:** A pesquisa evidenciou a necessidade de um acompanhamento nutricional desde o diagnóstico, baseado na remoção da galactose da dieta, o que reduz o risco de sintomas clínicos iniciais e possíveis complicações irreversíveis. Além disso, é imprescindível a importância da equipe multidisciplinar para o controle e evolução desses pacientes.

Palavras-chave: *Dieta; Galactosemia; Nutrição*

Referências:

Rokait R, Traberg R, Dženkaitis I, Kucinskien R. Two Lithuanian Cases of Classical Galactosemia with a Literature Review: A Novel GALT Gene Mutation Identified. Medicina 2020, 56, 559 (11): 1-7 Yuzyuk T, Viau K, Andrews A, Pasquali M, Longo N. Biochemical changes and clinical outcomes in 34 patients with classic galactosemia. Journal of Inherited Metabolic Disease 2018, p. 1-12.

Welling L, Meester-Delverb A, Derksc T. G, Janssend M. C. H, Hollake C. E. M, Vriesf M, Boscha A. M. The need for additional care in patients with classical galactosaemia. DISABILITY AND REHABILITATION 2018, p. 1-7.

Kiss E, Balogh L, Reismann P. Diet treatment of classical galactosemia. Orv Hetil. 2017; 158(47): 1864–1867.

FATORES DE RISCO RELACIONADOS À INCIDÊNCIA DO CARCINOMA DUCTAL PANCREÁTICO

GONÇALVES, EF[1]; PAIVA, WS[1]; XAVIER, BJR[1]; ALVARENGA, PVS[1]; MATIAS, TA[1]; ARRUDA, ITS[2].

[1] Discentes da Faculdade de Medicina Nova Esperança, João Pessoa – PB.
[2] Docente da Faculdade de Medicina Nova Esperança. João Pessoa – PB

Introdução: O Adenocarcinoma Ductal do Pâncreas (ADP) é uma neoplasia extremamente agressiva e quase sempre fatal devido aos seus sintomas inespecíficos, baixa taxa de ressecabilidade, quimiorresistência do tumor e seu diagnóstico ser feito, na maioria das vezes, em estágios avançados. **Objetivo:** Analisar quais são os fatores relacionados à ocorrência do ADP, com vista no rastreamento precoce da doença e prevenção. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, realizada por meio de busca na base de dados Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), na qual foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde (DECS): ‘‘Risk Factors”, “Carcinoma, Pancreatic Ductal” e “Disease Prevention’’. Foram empregados como critérios de inclusão: publicações nos idiomas inglês e espanhol; disponibilidade dos textos completos; pesquisas publicadas entre 2016 e 2021. Como critérios de exclusão foram empregados: duplicidade dos trabalhos dentro da plataforma, divergência dos resumos com o objetivo principal da pesquisa. **Resultados e Discussão:** O gênero masculino, a idade avançada e a etnia afrodescendente são condições nas quais verificou-se uma frequência maior do ADP. O tabagismo, algumas comorbidades específicas como pancreatite crônica, obesidade e diabetes mellitus também se mostraram relacionados com sua ocorrência. Somado a isso, fatores genéticos, como história prévia familiar de neoplasia pancreática, portadores da síndrome de Peutz-Jeghers e presença de mutações nos genes PALB2, CDKN2A ou BRCA2. Entretanto, o ADP não apresenta sintomas nos estágios iniciais e, quando manifesta, costumam ser genéricos, como falta de apetite e perda de peso, dificultando sua identificação e tornando necessário novas pesquisas para possibilitar o seu rastreamento. **Conclusão:** Percebe-se que fatores biológicos, ambientais e genéticos estão relacionados a ocorrência dessa patologia, possibilitando, através de triagem clínica, rastrear grupos com alto risco para o desenvolvimento da doença. Assim como traçar medidas para prevenção ou diagnóstico precoce, aumentando a sobrevida dos pacientes acometidos por essa enfermidade.

Palavras-chave: *Fatores de Risco; Carcinoma Ductal Pancreático; Incidência*

Referências:
PEREIRA, S. P. et al. Early detection of pancreatic cancer. The Lancet Gastroenterology and Hepatology, v. 5, n. 7, p. 698–710, 2020.
MELLO, D. M. DA S. et al. Epidemiologia e fatores de risco relacionados a neoplasias pancreáticas: uma revisão da literatura. Revista Eletrônica Acervo Científico, v. 25, p. e7381, 2021.
PEREIRA, M. A. A. Caso Especial. Endocrinology And Metabolism, v. 46, n. Dm, 2002.
TOLEDO, M. H.; ROSA, A. Papel dos fatores de risco na identificação de indivíduos ao rastreamento do câncer de pâncreas: revisão sistemática. v. 2507, p. 1–9, 2020.

FENILCETONÚRIA: COMO A DIETA RESTRITIVA IMPACTA O METABOLISMO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES

NETO, RB[1]; LIMA, YS[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; DUARTE, MEA[1]; CHAGAS, AMB[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ARAUJO, AMSD[1]; SANTANA, JVL[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; NETO, JMS[1]; ANDRADEA, TV[1]; MELLARA, GG[1]; VIEIRA, AS[1]; SANTOS, AEG[1]; BARBOZA, JCV[1]; CAMPOS, AHPS[1]; GALINDO, RF[1]; FILHO, ESF[1]; AZEVEDO, MRD; SANTANA, LB; OLIVEIRA, HF[2].

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe; [2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: A fenilcetonúria é uma doença genética causada pelo erro no metabolismo da fenilalanina, que possui bom prognóstico se tratado precocemente. A fenilcetonúria é caracterizada por um erro genético na enzima fenilalanina hidroxilase que é responsável por converter a fenilalanina em tirosina. A detecção desse erro é feita pelo Teste do Pezinho na triagem neonatal, e o tratamento padrão para esse tipo de acometimento consiste na dieta restritiva a qual possui difícil adesão na infância, principalmente por conta da integração facilitada pelo compartilhamento de alimentos. A prevalência média global é de 1:10 mil recém-nascidos, além disso, de acordo com o Ministério da Saúde, a prevalência de fenilcetonúria era estimada em 1:12 a 15 mil nascidos vivos. **Objetivo:** Compreender os impactos gerados da dieta restritiva no metabolismo das crianças e adolescentes. **Metodologia:** Revisão sistemática nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde, e Pubmed. Ao total, foram selecionados 5 artigos para o tema proposto, utilizando os descritores “fenilcetonúria”, “metabolismo” e “dieta restritiva” na língua portuguesa em DeCS/MeSH. Os filtros utilizados foram: “texto completo”, “relato de caso”, “revisão”, “revisão sistemática” e “últimos 5 anos”. Os critérios de inclusão foram (1) Dieta restritiva e carência nutricional na fenilcetonúria (2) Abandono de tratamento para fenilcetonúria. Os critérios de exclusão se baseiam em todos os estudos que não apresentam relevância para o tema proposto, trabalhos de conclusão de curso, textos incompletos, teses de doutorado e dissertação de mestrado. **Resultados e Discussão:** Notou-se que tratamento utilizado para a fenilcetonúria é uma dieta restritiva, evitando o consumo de fenilalanina, visando reduzir os metabólitos e, consequentemente, reduzir os possíveis acometimentos neurológicos. A exclusão de alimentos que contém fenilalanina leva a um malefício que é a restrição de nutrientes específicos, como por exemplo: L-carnitina, coenzima Q10 (CoQ10), selênio e outros minerais, os quais são de suma importância para a capacidade antioxidante, de forma direta ou indireta, resultando em um estresse oxidativo, aumentando a quantidade de radicais livres que são prejudiciais às membranas da célula. Além disso, a restrição proteica, aumenta o consumo de carboidratos e lipídios, aumentando o risco de ganho de peso, comprometendo o metabolismo. Outro ponto importante é a alteração do metabolismo do cálcio enquanto em dieta restritiva, mesmo com a suplementação de cálcio e vitamina D necessárias, a osteopenia ainda se verifica em doentes com fenilcetonúria. Isso ocorre em virtude do aumento da atividade do paratormônio e da fosfatase alcalina que são responsáveis pelo aumento da atividade osteoclástica. **Conclusão:** Torna-se evidente que a dieta restritiva em fenilcetonúria possui impactos no metabolismo das crianças e dos adolescentes, visto que altera concentrações sistêmicas de metabólitos, influenciando negativamente na saúde geral. Mesmo com todas essas alterações metabólicas, a dieta restritiva, aliada a bons suplementos com vitamina D, proteínas e cálcio ainda são o melhor tratamento para os casos de fenilcetonúria. Com isso, as crianças e adolescentes terão melhor prognóstico e consequentemente uma qualidade de vida melhor.

Palavras-chave: *fenilcetonúria, metabolismo e dieta restritiva*

Referências:

GONÇALVES, Lucas Cândido et al. Fenilcetonúria: dieta restritiva e carência nutricional. Revista Brasileira Militar de Ciências, v. 6, n.14, 2020.

MACHADO, Sarai Isabel Pacheco Cunha Pereira. Fenilcetonúria e metabolismo ósseo. 2018.

DE MARQUI, Alessandra Bernadete Trovó. Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica, v. 15, n. 4, p. 282-288, 2017.

FERREIRA, Luigi et al. Fenilcetonúria: perfil e abandono de tratamento em centro de referência no Pará. Rev Soc Bras Clin Med, v. 14, n. 1, p. 13-7, 2016.

SINAIS E SINTOMAS CARACTERÍSTICOS DE PACIENTES COM DOENÇA DE HODGKIN

SANTOS, A.E.G.[1]; BARBOZA, J.C.V.[1]; LIMA, Y.S.[1]; SILVEIRA, D.J.A.S.[1]; DUARTED, M.E.A.[1]; CHAGAS, A.M.B.[1]; VASCONCELOS, F.C.[1]; ARAUJO, A.M.S.D.[1]; SANTANA, J.V.L.[1]; ESTÁCIO, R.C.C.M.[1]; NETO, J.M.S.[1]; ANDRADE, T.V.[1]; MELLARA, G.G.[1]; VIEIRA, A.S.[1]; NETO, R.B.[1]; CAMPOS, A.H.P.S.[1]; ANDRADE, G.B.L.[1]; ANDRADE, J.G.S.[1]; SANTOS, M.S.[1]; SOUZA, A.M.F.[1]; GALINDO, R.F.[1]; FILHO, E.S.F.[1]; SILVA, D.F.[2].

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe; [2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: A doença de Hodgkin (DH) foi descrita em 1832 por Thomas Hodgkin, ao estudar sete pacientes com aumento significativo de algumas cadeias linfáticas. Em suas observações, T. Hodgkin já relatava uma doença que apresentava alterações no tecido linfoide. Entretanto, somente no início da década de 90 que os cientistas Carl Sternberg e Dorothy Reed descreveram a relação da condição daqueles pacientes com a presença de células gigantes denominadas: células de Reed-Sternberg. A presença dessas células é um fator patognomônico para o diagnóstico de DH. Consoante dados de 2017, a idade média do diagnóstico é de 39 anos, sendo mais frequente o diagnóstico na faixa etária de 20 a 34 anos. Além disso, cerca de 56% dos pacientes diagnosticados com DH são do sexo masculino. **Objetivo:** Apresentar e discutir os principais sinais e sintomas em pacientes com doença de Hodgkin. **Metodologia:** Revisão sistemática nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde, e Pubmed. Foram selecionados 5 artigos para o tema proposto. Os descritores utilizados em inglês foram **“**Hodgkin Disease” e em português “Doença de Hodgkin” em DeCS/MeSH. Os filtros utilizados foram: “texto completo”, “relato de caso”, “revisão”, “revisão sistemática” e “últimos 5 anos”. Os critérios de inclusão foram: (1) Sintomas em pacientes com doença de Hodgkin (2) Quadro clínico de pacientes com doença de Hodgkin. **Resultados e Discussão:** Em um estudo de 2017, evidenciou-se que o comprometimento tissular linfático na doença de Hodgkin possui, como apresentação mais comum, a presença de linfadenopatia indolor que aumenta ao longo dos meses. Nessa condição há envolvimento do mediastino e o aumento significativo das cadeias linfáticas do pescoço. Em um relato de caso publicado em 2021, o quadro clínico do paciente com DH foi descrito por fraqueza, fadiga, perda de peso não intencional, poliúria, hesitação urinária, dispneia aos esforços e ortopneia. Ao exame clínico, foi evidenciado o aumento do baço durante a palpação e aumento dos linfonodos axilares esquerdos. Por outro lado, em um relato de caso do mesmo ano, apesar de demonstrar astenia com emagrecimento, o paciente não apresentou hipertrofia linfonodal ou hepatoesplenomegalia na admissão hospitalar. Neste caso, o diagnóstico foi construído a partir do exame laboratorial e do estudo anatomopatológico, que revelou uma arquitetura modificada e infiltrada de um elemento inflamatório essencialmente mononuclear constituído por células gigantes e fibrose da polpa do linfonodo. **Conclusão:** Os dados apresentados mostram que o principal sinal da doença de Hodgkin é a hipertrofia linfonodal, principalmente da cadeia cervical e supraclavicular, além do acometimento mediastinal. Não obstante, outros achados como hepatoesplenomegalia, fraqueza muscular, fadiga e perda de peso são bastante frequentes nos pacientes com DH. Entretanto, os estudos não restringiram o quadro clínico dos pacientes a somente esses achados. Isso significa que os pacientes com DH podem apresentar sintomas que sugiram a presença de outras patologias. Portanto, para a confirmação da doença de Hodgkin, continua sendo de grande importância a investigação com auxílio de exames laboratoriais, estudo anatomopatológico e exames de imagem.

Palavras-chave: *Doença de Hodgkin; Linfoma de Células B; linfoma não Hodgkin*

Referências:

SHANBHAG, S.; AMBINDER, Richard F. Hodgkin lymphoma: A review and update on recent progress. CA: A Cancer Journal for Clinicians, [S. l.], v.68, n. 2, p. 116-132, 1 dez. 2017.

Espr, A. et al. Composite lymphoma of T-cell rich, histiocyte-rich diffuse large B-cell lymphoma and nodular lymphocyte predominant Hodgkin lymphoma: a case report. J Med Case Reports 15, 163 (2021).

MECHTOUN, M. et al. Macrophage activation syndrome revealing Hodgkin´s lymphoma: a case report. Pan African Medical Journal. 2021;38:109.

ANSELL, Stephen M. Hodgkin lymphoma: 2018 update on diagnosis, risk-stratification, and management. American journal of hematology, [S. l.], p.704-715, 2018. DOI: https://doi.org/10.1002/ajh.25071.

WANG, H.W. et al. Diagnosis of Hodgkin lymphoma in the modern era. British Journal of Haematology, [S. l.], v. 184, n. 1, p. 45-59, 8 nov. 2018. DOI https://doi.org/10.1111/bjh.15614.

DA EQUIPE DE ENFERMAGEM FRENTE AOS CUIDADOS EM GESTANTES COM HIPERÊMESE GRAVÍDICA

RODRIGUES, A.W.L.[1]; ARAÚJO, A. G. P.[1]; FRANÇA, B. P. S.[1]; CRUZ, E. K. L.[1]; FERREIRA, J.G.S.[1]; SOUZA, J.A.[1]; SILVA, M.E.W.B.[1]; OLIVEIRA, M. L. F.[1]; BARROS, M. S.[1]; SILVA, N.V.[1]; FEITOSA, P.Y.O.[1]; SANTOS, Q.E.S.[1]; ARAÚJO, T.O.[1]; ALVES, Y.K.G.[1]; SANTOS, I.L.V.L.[2].

Introdução: Náuseas e vômitos são sintomas muito comuns na gravidez e podem atingir até 70% das mulheres, sendo em quadros leves ou moderados e se resolvendo espontaneamente. Quando não solucionado, se trata de uma complicação rara, a hiperemese gravídica (HG) que se caracteriza por uma condição definida como náuseas e vômitos intensos que causam à gestante uma perda de peso corporal de 5%, desidratação, distúrbios hidroeletrolíticos e deficiência nutricional. **Objetivo:** Abordar sobre os cuidados necessários em gestantes com hiperêmese gravídica. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão bibliográfica contendo 10 artigos científicos na íntegra, encontrados por meio de uma busca nas bases de dados eletrônicas: Scielo, Google Acadêmico e Pubmed no idioma português mas havendo tradução quando encontrados em inglês e espanhol, correspondente ao período dos últimos 10 anos, utilizando como palavras chaves: “Gravidez”, “hiperêmese”, “cuidados de enfermagem”. **Resultados e Discussão:** Os resultados apontam que a hiperêmese gravídica surge entre a quarta e a décima semana de gestação e tem forte associação genética. Sendo de etiologia multifatorial como adaptações hormonais próprias do início da gestação, assim a equipe de enfermagem como linha de frente do atendimento consiste em acolher e ajudar as mulheres a passarem por tal ajuste. Através da orientação na resolução de problemas emocionais, vários autores consideram a origem psíquica como a mais provável, o enfermeiro deve reconhecer os sinais e sintomas relacionados à hiperêmese gravídica, bem como o diagnóstico diferencial para melhor orientar e assistir a gestante. As pacientes chegam a ficar impossibilitadas de se alimentar e precisam ir ao hospital para tratamento com fluidos e administração de medicamentos e, eventualmente, podem precisar de internação. Logo o profissional de enfermagem tem importante papel nesse processo visto que ele pode e deve identificar potenciais problemas relacionados a gestação bem como ter participação ativa nas orientações e nos cuidados realizados para essa gestante buscando seu bem-estar. Para muitas, os sintomas desaparecem até o 4º mês de gestação, podendo ou não ser restritos ao período da manhã. Por exigir bastante da paciente, a pressão e o estresse podem ocasionar depressão e ansiedade tendo os fatores psicológicos associados à HG, e que podem implicar impactos negativos durante e após a gestação, como problemas socioeconômicos, aborto, medo de gestações futuras e comprometimento do relacionamento com o bebê. **Conclusão:** Considerando os prejuízos físicos, psicológicos, sociais e financeiros que podem decorrer desta síndrome, a busca de outras terapias além da medicamentosa se faz necessária. Com a atuação do enfermeiro vai ser possível uma profunda análise sobre o caso para busca de melhorias e cuidados, assim além do tratamento específico recomendado, é muito importante oferecer apoio psicológico a essas pacientes para que a gestação ocorra como esperado.

Palavras-chave: *Gestantes; Cuidados de Enfermagem; Hiperêmese Gravídica*

Referências:

ALFENAS, A. R. B. et al. HIPEREMESE GRAVÍDICA ASSOCIADA A FATORES PSICOSSOCIAIS: REVISÃO SISTEMÁTICA. Revista Interdisciplinar de Estudos Experimentais, v. 9, n. 1, 2017.

BARROS, C. S. D. et al. ÊMESE E HIPERÊMESE GRAVÍDICA E A PARTICIPAÇÃO DA ENFERMAGEM NA ASSISTÊNCIA A GESTANTE. Atena Editora, Ponta Grossa, pág. 24-31, 2020.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Gestação de alto risco: manual técnico. 5a ed. Brasília: Editora do Ministério da saúde, 2012.

COSTA, J. P. O. et al. HIPEREMÊSE GRAVÍDICA E O RISCO DE MORTE FETAL. SEMPESq, n.19, 2017. FEBRASGO. Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia: como lidar com náuseas e vômitos na gestação. Rio de Janeiro, 2013.

FEBRASGO. Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia: êmese na gravidez. São Paulo, 2018.

GROOTEN, I. J.; ROSEBOOM, T. J.; PAINTER, R.C. Barriers and challenges in hyperemesis gravidarum. Nutr Metab Insights, v. 14, n.8, pág. 33-39,2016.

LIMA. C. S. et al. AS CONSEQUÊNCIAS DA HIPEREMESE GRAVÍDICA PARA A SAÚDE DO NEONATO: REVISÃO INTEGRATIVA. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research – BJSCR, v.27, n.1, pág.147-151, 2019.

OLIVEIRA, S. C. A. et al. A Hiperêmese Gravídica como Fator de Risco Fisiológico, Psicológico, Econômico E Social – uma Revisão da Literatura. Thieme Revinter Publicações Ltda, Rio de Janeiro, v. 11, n. 1, pág. 324-327, 2018.

ROCHA, A. F. L. et al. Consequências da hiperêmese gravídica em meio oral após fase gestacional – relato de caso clínico. Rev. Odontol. UNESP, v. 49, p. 139, 2020.

FIBROSE CÍSTICA DIAGNOSTICADA NA ADOLESCÊNCIA: UM RELATO DE CASO

CORDEIRO, M.E.S[1], MARINHEIRO, J.C[2]; ROSA, H[3]

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, campus São Bernardo do Campo
[2] Docente do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, campus Mauá [3] Docente do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, campus São Bernardo do Campo

Introdução: A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética com herança autossômica recessiva, causada por mutações no gene *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR), que codifica a proteína CFTR, um canal de cloreto e bicarbonato localizado na membrana das células epiteliais. A FC leva a manifestações respiratórias, hepáticas e gastrointestinais. Estima-se que no Brasil a incidência de FC seja de 1:7.576 nascidos vivos. **Objetivo:** Relatar o caso de paciente portador de FC, diagnosticado aos 13 anos, para discutir a importância do diagnóstico precoce, bem como uma formação médica que garanta o reconhecimento de doenças raras, como a FC. **Metodologia:** As informações descritas foram coletadas através de entrevista telepresencial, via Google Meet, com o paciente e sua mãe. Os registros fotográficos de seus exames genéticos e laboratoriais foram encaminhados por e-mail. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi disponibilizado e autorizado pelo paciente. **Relato:** Paciente, 21 anos, sexo masculino, diagnosticado com FC aos 13 anos. O exame de triagem neonatal não detectou a FC. Na infância, o paciente desenvolveu infecções respiratórias recorrentes, frequentemente diagnosticadas como asma. A mãe observava a presença de pólipos nasais e secreção de muco viscoso, além de cristais de sal no couro cabeludo de seu filho. O menino apresentava baixa estatura e distensão abdominal. Aos 13 anos, após hipótese de FC, médicos solicitaram exames que confirmaram o diagnóstico pelo teste do suor e análise baseada em PCR multiplex, que identificou a mutação deltaF508 no gene CFTR. O paciente foi encaminhado ao Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICHCFMUSP), iniciando o tratamento farmacológico com Creon® 10.000 UI, suplementos nutricionais e fisioterapia respiratória. O paciente realizou acompanhamento no ICHCFMUSP até os 18 anos, sendo posteriormente encaminhado ao HC. A mãe relata que as dificuldades no tratamento do filho persistem, principalmente devido à falta de especialistas em doenças raras. **Resultados e Discussão.** A FC é uma doença que pode ser identificada através da dosagem do tripsinogênio imunorreativo (IRT) na triagem neonatal, sendo este um marcador indireto de FC, porque se a função pancreática estiver normal ao nascimento, o teste poderá ser negativo, como ocorreu com o paciente. Ressalta-se ainda que falhas na fase pré-analítica podem gerar falsos negativos. As infecções respiratórias recorrentes na FC estão associadas à bactéria *P. aeruginosa* e de acordo com o paciente, tais infecções tornaram-se comuns após o início do acompanhamento contínuo, devido ao ambiente hospitalar. Sintomas gastrointestinais, como a distensão abdominal manifestada, podem estar ligados à inflamação pancreática, obstrução intestinal ou doença biliar. **Conclusão.** O exame de triagem neonatal mostrou um resultado negativo, não sendo diagnosticada a FC ao nascimento. Sintomas característicos da FC manifestaram-se desde a infância do paciente, mas a confirmação diagnóstica ocorreu aos 13 anos. Nesse contexto, ressalta-se a importância da formação médica básica no tocante a doenças raras, com o intuito de garantir maior acesso aos métodos diagnósticos e terapêuticos para pacientes com fibrose cística.

Palavras-chave: *fibrose cística; triagem neonatal; mucoviscidose*

Referências:
Doull I.; Course, C.W.; Hanks, R.E.; Southern, K.W.; Forton, J.T.; Thia, L.P.; Moat, S.J. Cystic fibrosis newborn screening: the importance of bloodspot sample quality. Arch Dis Child, 106(3):253-257, 2021.
Kiedroswski, M.R.; Bomberger, J.M. Viral-Bacterial Co-infections in the Cystic Fibrosis Respiratory Tract. Frontiers in Immunology. 9, 2018.
Moran, O. The gating of the CFTR channel. Cellular and Molecular Life Sciences, (74):85–92, 2017.
Ooi, C.Y.; Durie, P.R. Cystic fibrosis from the gastroenterologist's perspective. Nat Rev Gastroenterol Hepatol. 13(3), 175–185, 2016.
Vendrusculo, F.M.; Donadio, M.V.F.; Pinto, L.A. Conquistas em relação à sobrevida de pacientes com fibrose cística no Brasil. J Bras Pneumol, 47(2), 2021.

A PREVALÊNCIA DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL E OS IMPACTOS NA QUALIDADE DE VIDA DOS SEUS PORTADORES

NETO, J.S.M.[1]; NEVES, J.A.M.[1]; JUNIOR, P.F.S.[1]; CARMO, M.S.[2]

[1]Discente do curso de Medicina, Universidade CEUMA, São Luís, Maranhão. [2]Docente do curso de Medicina, Universidade CEUMA, São Luís, Maranhão

Introdução: A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética multissistêmica de herança autossômica recessiva e causada por alterações no gene CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*), que geram alterações nas concentrações de sódio e cloro nas células produtoras das secreções do corpo. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi observar a prevalência da fibrose cística no Brasil e analisar como a doença pode afetar a qualidade de vida dos seus portadores. **Metodologia:** Foi realizado um estudo de revisão de literatura à partir de artigos publicados nos últimos dez anos nas bases de dados Scielo e PubMed, obtidos à partir do cruzamento dos descritores fibrose cística, sinais e sintomas, secreções corporais, terapêutica, fatores de risco, epidemiologia, genes, manifestações clínicas, diagnóstico, genética e qualidade de vida, de forma combinada. Foram excluídos artigos que se repetiam nas bases de dados e que fugiam da temática. **Resutados e Discussão:** A fibrose cística é uma das doenças genéticas letais mais comuns na população brasileira, de modo que aproximadamente 1 a cada 7.000 nascidos são acometidos. O principal fator de risco para essa doença é o histórico familiar, já que por ser uma doença hereditária, o fibrocístico necessariamente apresenta o pai e a mãe com os genes afetados, mesmo que não manifestem a doença. A FC é uma doença multissistêmica e a síndrome clínica varia bastante, tendo casos isolados paucissintomáticos ou monossintomáticos e formas mais habituais, que são usualmente associadas com várias manifestações clínicas, como insuficiência pancreática exócrina, doença sinopulmonar crônica, elevação da concentração de cloretos no suor, tosse crônica e esteatorreia. O diagnóstico pode ser obtido primariamente por meio do Teste do Pezinho, que é a primeira triagem da doença na infância, e em casos de resultado positivo, o diagnóstico deve ser confirmado pelo Teste do Suor ou pelo Teste Genético. Já o tratamento da fibrose cística inclui a manutenção do estado de nutrição, a remoção das secreções das vias aéreas por meio de fisioterapia e mucolíticos, o uso de antibióticos para tratamento de infecções, dieta com quantidades aumentadas de gordura e proteínas, e suplementação de vitaminas lipossolúveis e minerais. **Conclusão:** Em síntese, este estudo demonstrou a prevalência dos casos de fibrose cística no Brasil e como que a doença pode afetar a qualidade de vida dos seus portadores, que têm principalmente as funções respiratórias e digestivas lesadas. Assim, a adoção de medidas para o fornecimento de um tratamento e acompanhamento adequado é essencial para a redução da morbimortalidade e para a melhora da qualidade de vida desses pacientes.

Palavras-Chave: *Fibrose cística; Doenças genéticas inatas; Qualidade de vida*

Referências:

ANDRADE, Elenara da Fonseca et al. Avaliação evolutiva da espirometria na fibrose cística. Jornal de Pneumologia, v. 27, n. 3, p. 130-136, 2001. Disponível em: https://www.scielo.br/j/jpneu/a/fPBtFYbGCPgq9LKT7tc9Shx/?lang=pt. Acesso em: 25 jun. 2021.

DE CÁSSIA FIRMIDA, Mônica; LOPES, Agnaldo José. Aspectos epidemiológicos da fibrose cística. Revista Hospital Universitário Pedro Ernesto, v. 10, n. 4, 2011. Disponível em: https://www.e-publicacoes.uerj.br/index.php/revistahupe/article/view/8875. Acesso em: 25 jun. 2021.

LEMOS, Antônio Carlos M. et al. Fibrose cística em adultos: aspectos clínicos e espirométricos. Jornal Brasileiro de Pneumologia, v. 30, n. 1, p. 9-13, 2004. Dispondível em: https://www.scielo.br/j/jbpneu/a/KGNfytgbqJz8RkTMHL9MZvv/?lang=pt. Acesso em: 25 jun. 2021.

RIBEIRO, Jose Dirceu; RIBEIRO, Maria Ângela G. de O.; RIBEIRO, Antonio Fernando. Controvérsias na fibrose cística: do pediatra ao especialista. Jornal de pediatria, v. 78, p. 171-186, 2002. Disponível em: https://www.scielo.br/j/jped/a/7mLZhbVd6d49C4QXc9RVkYc/?lang=pt. Acesso em: 25 jun. 2021.

REIS, Francisco JC; DAMACENO, Neiva. Fibrose cística. J Pediatr (Rio J), v. 74, n. Supl 1, p. S76-S94, 1998. Disponível em: http://www.jped.com.br/conteudo/98-74-S76/port.pdf. Acesso em: 25 jun 2021.

ROSA, Fernanda Ribeiro et al. Fibrose cística: uma abordagem clínica e nutricional. Revista de Nutrição, v. 21, n. 6, p. 725-737, 2008. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rn/a/RkmzgLD8ZdDpzTfXvts46Gr/?lang=pt. Acesso em: 25 jun 2021.

SÍNDROME DE HOLT-ORAM: MUTAÇÕES DO GENE TBX5 E MALFORMAÇÕES

SOUZA, JA[1]; ARAÚJO, TO[2]; ARAÚJO, AGP[2]; ALVES, YKGA[2]; BARROS, MS[2]; CRUZ, EKL[2]; FEITOSA, PYO[2]; FRANÇA, BPS[2]; OLIVEIRA, MLF[2]; RODRIGUES, AWL[2]; SANTOS, QES[2]; SILVA, MEWB[2]; SILVA, NV[2]; SANTOS, ILVL[3].

Universidade Federal de Campina Grande, Centro de Educação e Saúde, Cuité-Brasil

Introdução: A Síndrome de Holt-Oram (HOS) é uma condição autossômica dominante, sendo que mais de 70% dos indivíduos afetados possuem mutação no gene TBX5. Em quase 90% dos casos, a mutação ocorre não sendo herdada de nenhum dos genitores. De ordem genética rara com prevalência estimada em 1 a cada 100.000 nascidos vivos, é caracterizada por defeitos nos membros superiores, malformações cardíacas congênitas e doença de condução cardíaca. A mutação genética, ocorre entre as 4 e 5 semanas de gestação, quando os membros ainda não estão devidamente formados. O gene TBX5 mapeia para o citobanda 12q24.1, pertence à família T-box de fatores de transcrição e é expresso no coração em desenvolvimento e atua como um dos fatores principais para a diferenciação entre membros superiores e inferiores. Durante o desenvolvimento cardíaco inicial, TBX5 atua principalmente como um ativador transcricional de genes associados com a maturação dos cardiomiócitos e a montante dos sinais morfológicos de septação. As mãos são geralmente os membros mais afetados pelas malformações podem ser uni ou bilaterais, simétricas ou não, sendo comum a ausência de polegares, no coração incluem defeitos no septo atrial, arritmia cardíaca e comunicação interatrial, existe um pequeno buraco entre as duas câmaras do coração. **Objetivo:** O presente estudo objetiva identificar as causas da síndrome de Holt-Oram, associadas às mutações do gene TBX5 dando origem às malformações nos membros superiores e defeitos na formação do coração. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, buscou selecionar informações sobre o tema onde foram agrupadas de maneira sistematizada, encontrados nas bases de dados do NCBI e Google acadêmico. A pesquisa foi realizada no primeiro semestre de 2021 com os descritores: “Mutação genética”, “Gene”, “Malformações” isoladamente ou em conjunto. **Resultados e Disucssão:** Com base no estudo realizado os resultados demonstram que a doença da síndrome de Holt-Oron é geralmente diagnosticada após o parto, quando se verifica a presença de malformações nos membros da criança referentes ao primeiro quirodáctilo (trifalangia, hipoplasia ou aplasia), as malformações cardíacas estão presente em até 75% dos indivíduos. A suspeição do diagnóstico pode ser realizada no período pré-natal com ecografias gestacionais ou após o nascimento realizado por exames como radiografias, eletrocardiogramas, afecção cardíaca, e a realização do teste genético específico feito em laboratório para identificar a mutação que está causando a doença. O comprometimento do sistema cardiovascular e esquelético tem motivado várias denominações, como síndrome da mão-coração, coração-membro superior e membro superior cardiovascular. **Conclusão:** Conclui-se que atualmente não existe nenhum tratamento que cure esta síndrome, porém alguns tratamentos como Fisioterapia para correção da postura e fortalecimento dos músculos, auxiliam no desenvolvimento da criança. Além disso, quando existem outros problemas como malformações e alterações no funcionamento do coração, pode ser necessária a realização de cirurgias. Os bebês com este problema genético devem ser acompanhados desde o nascimento e deve estender-se por toda a vida, para que o seu estado de saúde possa ser regularmente avaliado e assim objetivando uma melhora na qualidade de vida. Portanto, se faz necessário um diagnóstico precoce, para evitar maiores complicações.

Palavras-Chave: *Mutação genética; Gene; Malformações*

Referências:

Basson CT, Huang T, Lin RC, Bachinsky DR, Weremowicz S, Vaglio A, Bruzzone R, Quadrelli R, Lerone M, Romeo G, Silengo M, Pereira A, Krieger J, Mesquita SF, Kamisago M, Morton CC, Pierpont ME, Müller CW, Seidman JG, Seidman CE. Different TBX5 interactions in heart and limb defined by Holt-Oram syndrome mutations. Proc Natl Acad Sci U S A. 1999 Mar 16;96(6):2919-24. doi: 10.1073/pnas.96.6.2919. PMID: 10077612; PMCID: PMC15870.

Jiang WF, Xu YJ, Zhao CM, Wang XH, Qiu XB, Liu X, Wu SH, Yang YQ. A novel TBX5 mutation predisposes to familial cardiac septal defects and atrial fibrillation as well as bicuspid aortic valve. Genet Mol Biol. 13 de novembro de 2020; 43 (4).

Patterson J, Coats C, McGowan R. Familial dilated cardiomyopathy associated with pathogenic TBX5 variants: Expanding the cardiac phenotype associated with Holt-Oram syndrome. Am J Med Genet A. 2020 Jul; 182(7):1725-1734..

Porto MP, Vergani N, Carvalho AC, Cernach MC, Brunoni D, Perez AB. Novel mutations in the TBX5 gene in patients with Holt-Oram Syndrome. Genetics Mol. Biol. 2010 Apr; 33 (2):232-6..

Ríos-Serna LJ, Díaz-Ordoñez L, Candelo E, Pachajoa H. A novel de novo TBX5 mutation in a patient with Holt-Oram syndrome. Appl Clin Genet. 2018 Nov 23; 11:157-162.

Steimle JD, Moskowitz IP, TBX5: A Key Regulator of Heart Development. Curr Top Dev Biol. 2017; 122:195-221. doi: 10.1016/bs.ctdb.2016.08.008. Epub 2016 Sep 28.

Varela D, Conceição N, Cancela ML. Transcriptional regulation of human T-box 5 gene (TBX5) by bone- and cardiac-related transcription factors. Gene. 2021 Feb 5; 768:145322.

Vanlerberghe C, Jourdain AS, Ghoumid J, Frenois F, Mezel A, Vaksmann G, Lenne B, Delobel B, Porchet N, Cormier-Daire V, Smol T, Escande F, Manouvrier-Hanu S, Petit F. Holt-Oram syndrome: clinical and molecular description of 78 patients with TBX5 variants. Eur J Hum Genet. 2019 Mar; 27(3):360-368. doi: 10.1038/s41431-018-0303-3.

Kumar B, Agstam S. Holt-Oram Syndrome: Hands are the Clue to the Diagnosis. Int J Appl Basic Med Res. 2019 Oct-Dec;9(4):248-250. doi: 10.4103/ijabmr.IJABMR 298-18. Epub 2019 Oct 11.

Yin Y, Ji J, Zhao J, Chen S, Tian W. Clinical and epidemiological features of heart-hand syndrome, an updated analysis in China. BMC Musculoskelet Disord. 25 de novembro de 2020; 21 (1): 777.

ASPECTOS CLÍNICO-DIAGNÓSTICOS RELEVANTES NA ABORDAGEM DO PACIENTE COM SÍNDROME DE RETT

ARAUJO, AMSD[1]; SANTANA, JVL[1]; MELLARA, GG[1]; BARBOZA, JCV[1]; LIMA, YS[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; DUARTE, MEA[1]; CHAGAS, AMB[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; NETO, JMS[1]; ANDRADE, TV[1]; VIEIRA, AS[1]; SANTOS, AEG[1]; NETO, RB[1]; CAMPOS, AHPS[1]; SANTOS, MS[1]; GALINDO, RF[1]; ALVES, MP; FILHO, ESF; Oliveira, HF[2].

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.
[2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: Relatada pela primeira vez em 1966 pelo neurologista austríaco Andreas Rett através de pesquisas com 31 meninas que expressavam comportamentos de padrão autista, apraxia motora, movimentos uniformes em extremidades e perda de expressão facial, a Síndrome de Rett (SR) caracteriza-se como uma rara (1:10.000 nascimentos) e complexa patologia genético-neurológica existente na pediatria,sobretudo em pacientes do sexo feminino pois gera óbito no masculino, sendo marcante pelo seu substancial comprometimento psicossocial, cognitivo e familiar associado, de modo a possuir apresentação clínica tardia datada geralmente entre os primeiros 6 a 18 meses de vida.Epidemiologicamente,observam-se os primeiros casos diagnósticados nacionalmente no ano de 1986 (ROSEMBERG et al., 1986),quando na ocasião, foram vistos traços genéticos em 5 pacientes, fato que fez a SR ser alvo de estudos e comparações com países desenvolvidos que estavam estudando-a. **Objetivo:** Relatar e debater as manifestações clínicas e métodos diagnósticos mais comuns em portadores da SR. **Metodologia:** Revisão sistemática nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde,Scielo e Pubmed. Ao total, 04 artigos para o tema proposto. Os descritores utilizados em inglês foram “Rett Syndrome” e em português “Síndrome de Rett” em DECS/Mesh. O filtro utilizado foram: “texto completo”, “relato de caso”, “revisão”, “revisão sistemática” e “últimos 5 anos”. Os critérios de inclusão foram (1) Sintomas em pacientes com Síndrome de Rett (2) Quadro clínico de pacientes com síndrome de Rett. Os critérios de exclusão se baseiam em todos os estudos que não apresentam relevância para o tema proposto, teses de conclusão ao curso, textos incompletos ou insuficientes, teses de doutorado e dissertação de mestrado. **Resultados e Discussão:** Tâmega et al.(2016) demonstrou que as sucessivas lesões neurológicas geradas pelo conjunto de vastas mutações sob o gene ligado ao X metil-CpG de ligação a proteína 2 (MECP2) proporcionam o aparecimento dos mais marcantes quadros clínicos ligados a SR como crises epilépticas, ataxias e déficit cognitivos graves exemplificados no caso em questão, no qual relata o quadro de uma paciente branca, sexo feminino e 6 anos e 7 meses de idade sob queixa de crise convulsiva com 1 ano e 6 meses cuja admissão em unidade hospitalar se deu por conta de um episódio de êmese, hipotermia e flacidez muscular. Ademais, a responsável pela paciente relatou uma série de alterações neurológicas relevantes presentes na portadora de SR, dentre elas, cita-se alalia aliada a apresentação de movimentos repetitivos como cruzar os dedos e “bater palmas”, além da incapacidade de segurar objetos. Ademais, no tocante aos métodos diagnósticos da SR, utilizam-se os critérios clínicos propostos pelo “Rett Syndrome Diagnostic Criteria Work Group” ou pelos definidos pelo DSM-IV-R, de modo a haver a possibilidade de complemento via acompanhamento com profissional geneticista para análise molecular. **Conclusão:** Destarte, observa-se a SR como um dos mais assíduos distúrbios atrelados à deficiências difusas graves em pacientes pediátricos, sendo de suma importância uma atuação ágil e primorosa para formação de um diagnóstico breve, tendo como objetivo gerar uma maior possibilidade de suporte à qualidade de vida da paciente e de seus acompanhantes.

Palavras-chave: *Síndrome de Rett; Deficiência intelectual; Ataxia*

Referências:

ROSEMBERG, G.S; ARITA, F; CAMPOS, C; COIMBRA, A.R; ELLOVITCH S; GERES, S. Síndrome de Rett: análise dos primeiros cinco casos diagnosticados no Brasil. Arq Neuropsiquiat.v.45,1987.

DAS EIRAS TÂMEGA, Izilda et al. Síndrome de RETT: um relato de caso. Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba, v. 18, n. Supl., p. 61, 2016.

Monteggia LM, Kavalali ET. Rett Syndrome and the impact of MeCP2 associated transcriptional mechanisms on neurotransmission. Biol Psychiatry. 2010;65(3):204-10.

SCHWARTZMAN, JOSÉ SALOMÃO et al. Rett syndrome phenotype in XXY karyotype: case report. Arquivos de neuro-psiquiatria, v. 56, n. 4, p. 824-828, 1998

MANEJO TERAPÊUTICO DA DEFICIÊNCIA DE ALFA GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA) E AS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE EM PACIENTES PEDIÁTRICOS

SANTANA, JVL[1]; MELLARA, GG[1]; ARAUJO, AMSD[1]; ALVES, MP; BARBOZA, JCV[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; VIEIRA, AS[1]; NETO, JMS[1]; CHAGAS, AMB[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; ANDRADE, TV[1]; SANTOS, AEG[1]; LIMA, YS[1]; DUARTE, MEA[1]; NETO, RB[1]; GALINDO, RF[1]; FILHO, ESF[1]; OLIVEIRA, HF[2].

[1]Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe. [2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: A Doença de Pompe (DP), também conhecida como deficiência de Maltase Ácida, de acometimento neuromuscular progressivo, foi descrita pela primeira vez no ano de 1932 pelo cientista Johannes C. Pompe é uma doença de herança autossômica recessiva que se manifesta a partir da deficiência da enzima lisossômica alfa-glicosidase ácida (GAA), a qual é responsável pela quebra do glicogênio nos lisossomos das células. Caracteriza-se pelo acúmulo de glicogênio no coração, fígado, nas glândulas endócrinas, medula espinhal e principalmente nos músculos. Possui apresentação na forma infantil ou precoce (menos de 1% da atividade da enzima maltase ácida) e uma forma tardia (1 a 30% de atividade), tem uma incidência mundial de 1 para 40.000 nascidos vivos, sendo que no Brasil existem cerca de 1000 a 3500 pacientes identificados. Outrossim, o seu diagnóstico pode levar até 12 anos e envolve exames genéticos, exames neurológicos e exames laboratoriais de marcadores de lesões musculares esqueléticas e cardíaca que deverão ser realizados sempre que houver suspeita clínica ou laboratorial dessa doença e o tratamento disponível é a Terapia de Reposição Enzimática (TER), usando GAA. **Objetivo:** Relatar, debater e apresentar as manifestações clínicas e os métodos de manejo terapêuticos mais presentes em portadores de DP. **Metodologia:** Foram encontrados 13 artigos, porém somente seis foram selecionados a partir dos critérios de exclusão nas bases de dados GOOGLE ACADÊMICO, SCIELO E PUMED a partir do ano de 2017 e todos lidos na íntegra através dos descritores “doença de pompe”, “depósito de glicogênio tipo II”, “terapêutica na deficiência de GAA”, “doenças musculares”, sem restrição de idioma. **Resultados e Discussão:** A DP é associada a mais de 10 diferentes tipos de deficiências enzimáticas. As manifestações podem ocorrer tanto no período intra-útero ou após os cinco anos de idade. Na forma infantil pode ter uma progressão rápida e letal, depois de um mês a criança se torna flácida, com dificuldade respiratória e de sucção e morre por conta de uma insuficiência cardiorrespiratória, geralmente em seu primeiro ano de vida. Isso ocorre por conta da deposição progressiva de glicogênio em músculos e no sistema nervoso. O tratamento da DP, até 2007, era paliativo, porém atualmente é recomendado que se tenha um acompanhamento por uma equipe multidisciplinar, que vai desde o planejamento nutricional, com baixo teor de carboidratos, até o cuidado com a fisioterapia e cirurgias para as alterações articulares secundárias à musculatura, uma vez que se trata uma doença multissistêmica. Além disso, o mais importante é a realização da TRE com a GAA, que deve ser administrada o mais rápido possível e por um tempo indeterminado, com reavaliação a cada 6 meses. **Conclusão:** Dessa forma, conclui-se que a DP induz vários graus de deficiência enzimática, causando nas fibras musculares lisossômicas um acúmulo de glicogênio e repercutem como manifestações clínicas na vida dos pacientes, que variam de acordo com a idade e o grau do comprometimento enzimático, sendo necessário um diagnóstico rápido e a busca por um tratamento, após confirmação da doença, seja ele específico ou acompanhado por uma equipe multidisciplinar.

Palavras-chaves: *Doença de Pompe; Doenças Neuromusculares; Terapia de Reposição Enzimática*

Referências:

TERAPÊUTICAS, E. D. (2020). Terapêuticas da Doença de Pompe.

De Carvalho Braga, M. DEFICIÊNCIA DA ALFA-GLICOSIDASE ÁCIDA (GAA) E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS NA DOENÇA DE POMPE: UMA REVISÃO DE LITERATURA. ANAIS DO II COGEMPI E II COLAGEMPI, 2019; 10-84, 34.

Sixel, B. D. S., Silva, L. D. D., Cavalcanti, N. C., Penque, G. M. C. D. A., Lisboa, S., Horovitz, D. D. G., & Llerena Jr, J. C. (2017). Manifestações respiratórias na doença de Pompe de início tardio: uma série de casos no Brasil. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 43(1), 54-59.

Figueiredo, T. C., Benetti, E. R. R., Meneghete, M. C., Fontana, R. T., Schwengber, M. S. V., & Bittencourt, V. L. L. (2020). Equipe de enfermagem no cuidado à criança com doença de Pompe em terapia intensiva. Revista Enfermagem UERJ, 28, 53407.

Thomazinho, P. D. A. (2017). Desempenho Neuromotor e Funcional na Doença de Pompe Infantil em uso de terapia de reposição enzimática (Doctoral dissertation).

Nogueira, A. D. N. C. (2017). Características demográficas, genéticas, fenotípicas, otoras, funcionais, respiratórias, de qualidade de vida e respostas à terapia de reposição enzimática dos pacientes com diagnóstico de doença de pompe de início tardio no Estado do Ceará.

ENFERMAGEM EM GENÔMICA: ACONSELHAMENTO GENÉTICO PARA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

BARROS, MS[1]; ARAÚJO, TO[2]; ALVES, YKG[2]; CRUZ, EKL[2]; FRANÇA, BPS[2]; OLIVEIRA, MLF[2]; FEITOSA, PYO[2]; RODRIGUES, AWL[2]; SANTOS, QES[2]; SILVA, MEWB[2]; SILVA, NV[2]; ARAÚJO, AGP[2]; SOUZA, JA[2]; SANTOS, ILVL[3].

Universidade Federal de Campina Grande, Centro de Educação e Saúde, Cuité-Brasil.

Introdução: A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa, caracterizada pela degeneração progressiva das células dos neurônios motores, o que acaba resultando em paralisia muscular, comprometendo a deglutição e os movimentos do diafragma, podendo levando o paciente a óbito por insuficiência respiratória. Medicação e terapia podem retardar a ELA, porém essa doença incapacitante e progressiva ainda não tem cura. Muitos genes são agora conhecidos por estarem envolvidos em casos familiares da doença, incluindo alguns dos casos esporádicos. Apesar de ser uma doença rara, a ELA é uma das enfermidades mais comuns da genética clínica, por isso, a triagem pré-natal e as técnicas de diagnóstico tornaram-se mais sofisticadas e amplamente utilizadas. O aconselhamento genético é o processo de fornecer aos indivíduos e famílias informações sobre a natureza, o (s) modo (s) de herança e as implicações das doenças genéticas, para ajudá-los a tomar decisões baseadas em conhecimento científico. Nesse âmbito, os enfermeiros geneticistas com formação e conhecimento adequado podem fornecer informações e suporte após o diagnóstico, garantindo que o paciente tenha os dados mais recentes e precisos sobre a doença. **Objetivo:** Este estudo objetivou expor diretrizes para a prática privada de enfermeiros em aconselhamento genético, por meio do processo de comunicação sobre o estado genético de pacientes com ELA. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa e exploratória da literatura, resultante da compilação e interpretação de artigos e de bancos de dados genômicos, sobre a enfermagem em genômica no aconselhamento genético para ELA e suas características gênicas. Foram utilizados descritores como “Nursing Care”, “Genetic Counseling” e “Amyotrophic lateral sclerosis” nas bases de dados Google Acadêmico e NCBI no primeiro semestre do ano de 2021. Posteriormente, foi realizada a leitura e análise dos textos, que então foram utilizados no desenvolvimento do trabalho. **Resultados e Discussão:** A condição multifatorial dessa doença rara é um desafio, com influência ambiental e genética. Vários genes já são utilizados como painel genético para avaliação de risco do desenvolvimento da ELA. Nessa alta complexidade é essencial perceber que a enfermagem em genômica visa promover não apenas o entendimento genético da doença, mas também a autossuficiência e adaptação ao diagnóstico. A orientação hereditária, pode ajudar os pacientes com a compreensão e adaptação aos impactos clínicos e mentais da doença. Os conselheiros genéticos devem equilibrar os aspectos negativos da doença, como perda da capacidade de cuidar de si mesmo com os aspectos positivos como o avanço dos tratamentos. **Conclusão:** O enfermeiro geneticista é responsável por explicar o histórico familiar e médico, avaliando a chance de ocorrência ou recorrência da doença, de modo a fornecer educação em genética, testes, prevenção, recursos e pesquisas. As informações fornecidas sobre o enfermo, devem ser adaptadas à base de conhecimento e às necessidades emocionais do paciente. Deste modo, é indispensável avaliar o conhecimento prévio da família sobre a ELA e as experiências anteriores com a enfermidade. Dessa forma, será possível obter informações valiosas que ajudem na orientação. Os profissionais de saúde devem coordenar o aconselhamento para garantir a consistência nas informações fornecidas à família.

***Palavras-chave*:** *Aconselhamento Genético; Esclerose Amiotrófica Lateral; Cuidados de Enfermagem*

Referências:

Al Sultan A, Waller R, Heath P, Kirby J. The genetics of amyotrophic lateral sclerosis: current insights. Degener Neurol Neuromuscul Dis. 2016;6:49-64

ABACAN, M., ALSUBAIE, L., BARLOW-STEWART, K. et al. The Global State of the Genetic Counseling Profession. Eur J Hum Genet 27, 183–197 (2019).

CARDOSO M, DIRCEU J. Genomics nursing: genetic counseling in healthcare practices. REME: Revista Mineira de Enfermagem. 2016 Jan 03;20(1):956.

BIESECKER BB, PETERS KF, RESTA R. Definitions and Goals of Genetic Counseling. In: Advanced Genetic Counseling: Theory and Practice. Oxford University Press. 2019 Sep;07(1):21-42.

CALZONE KA, KIRK M, TONKIN E, BADZEK L, BENJAMIN C, MIDDLETON A. The Global Landscape of Nursing and Genomics. J Nurs Scholarsh. 2018 May;50(3):249-256. doi: 10.1111/jnu.12380. Epub 2018 Apr 2. PMID: 29608246; PMCID: PMC5959047.

LEITE, LAVOISIER, FRANÇA, MARCONDES CAVALCANTE E CHUN, REGINA YU SHON. Amyotrophic lateral sclerosis, dysarthria, and language disorders - type of research and approaches in different areas: an integrative literature review. Revista CEFAC [online]. 2021, v. 23, n. 1 [Acessado 22 Junho 2021], e8220.

PINA-NETO, JOÃO MONTEIRO. Aconselhamento genético. Jornal de Pediatria [online]. 2008, v. 84, n. 4 suppl [Acessado 22 Junho 2021] , pp. S20-S26.

Vasconcelos, Kátia de et al. Action of hormonal therapy in amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. Revista da Associação Médica Brasileira [online]. 2020, v. 66, n. 11 [Accessed 22 June 2021], pp. 1589-1594.

FISIOPATOLOGIA DA ESCLEROSE MÚLTIPLA E INFLUÊNCIA DE FATORES AMBIENTAIS: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA.

CARVALHO, LG[1], FOGARI, LR[1], CAPARROZ, MEL [1], PAOLIELLO, AB[2].

[1]Discentes do curso de medicina da Faculdade de Medicina de Catanduva. [2]docente do curso de medicina da Faculdade de Medicina de Catanduva. Instituição: Faculdade de Medicina de Catanduva.

Introdução: Esclerose Múltipla (EM) é uma doença inflamatória crônica, desmielinizante e considerada autoimune; sua distribuição é global, porém mais incidente geograficamente em altas latitudes. Entretanto, sua etiologia ainda é desconhecida. Tendo isso em vista, a hipótese mais aceita atualmente é que ela seja fruto da interação gene-ambiente, com destaque para 3 fatores: infecção pelo vírus Epstein-Barr (EBV), deficiência de vitamina D e tabagismo. **Objetivo**: Identificar hipóteses de interação entre os fatores ambientais citados e o desenvolvimento da EM. **Metodologia**: Estudo de revisão bibliográfica, cuja metodologia baseia-se na busca pelas palavras chaves “multiple sclerosis”, “environmental factors”, "smoking", "Epstein Barr virus" e "vitamin D" em bibliotecas virtuais de pesquisa PubMed e Google Acadêmico durante os meses de outubro de 2020 a fevereiro de 2021, tendo como critério de seleção artigos publicados entre os anos de 2010 a 2021, selecionados 60 artigos. Resultados: A relação entre EBV e EM pode ser explicada por duas propostas: reação contra auto-proteínas e formação de células autorreativas. O EBV possui tropismo pelos linfócitos B, sendo possível a transformação dessas em células B de memória latentes. Sua presença autorreativa no sistema nervoso central (SNC) pode gerar a formação de sinais coestimulatórios inflamatórios que levariam ao dano cerebral e ao processo de desmielinização. Já a segunda teoria se refere ao dano às proteínas específicas dos oligondetrócitos por reconhecimento patológico dessas através de células linfóides anteriormente estimuladas pelo EBV. A vitamina D é uma importante substância imunorreguladora capaz de manter o equilíbrio entre os linfócitos T-CD4 +. Por essa razão, sua deficiência vem sendo estudada em indivíduos portadores de EM. Pesquisas revelaram que indivíduos com essa condição apresentam menores níveis séricos dessa vitamina, podendo a causa primária ser diversa: polimorfismo do receptor de vitamina D, baixa incidência de luz solar e ingestão insuficiente de vitamina D. Tendo em vista a relação existente entre a fisiopatologia da EM e vitamina D, cientistas estudam a possibilidade de utilizar a suplementação de colecalciferol como forma de tratamento para essa doença. Em relação ao tabagismo, algumas das reações causadas por ele no organismo relacionadas à patogenia da EM são: aumento do estresse oxidativo, local ou difuso, que pode levar à inflamação sistêmica; redução da imunidade contra antígenos; diminuição da oxigenação e nutrição tecidual e alterações epigenéticas, como modificação de histonas e metilação do DNA. O conjunto dessas reações pode levar à ativação do processo inflamatório, destruição da barreira hematoencefálica, destruição de células do SNC, e degradação de mielina por possível processo de reação cruzada com a glicoproteína do tabaco. Ademais, estudos apontam que EBV, tabagismo e deficiência de vitamina D parecem interagir em conjunto, aumentando o risco para desenvolvimento de EM. **Conclusão**: Tais fatores ambientais estão relacionados à epigenética da EM, podendo interagir concomi-tantemente e agravar a progressão da doença. Contudo, os resultados dos estudos realizados até então são controversos, ora pela inconsistência amostral, ora pela interferência de fatores externos. Assim, é sugerido a realização de novas pesquisas a fim de se obterem resultados mais seguros.

***Palavras-chaves**: Esclerose Múltipla. Inflamação; Doenças do Sistema Imune*

Referências:

GOLDENBERG, Marvin M. Multiple sclerosis review. P&T: um periódico revisado por pares para gerenciamento de formulários vol. 37,3 (2012): 175-84.
OLEK, Michael J et. al. Patogênese e epidemiologia da esclerose múltipla. 3 FILIPPI, Massimo et al. Multiple sclerosis. Nat Rev Dis Primers 4, 43 (2018).
BAR-OR, Amit et al. Epstein–Barr Virus in Multiple Sclerosis: Theory and Emerging Immunotherapies. Trends in Molecular Medicine, [s. l.], v. 26, n. 3, p. 296-310, 1 mar. 2020.
WANG, Zhaowei et al. Correlation between smoking and passive smoking with multiple sclerosis and the underlying molecular mechanisms. Medical Science Monitor, [s. l.], v. 25, p. 893-902, 31 jan 2019.
GHASEMI, Nazem; RAZAVI, Shahnaz; NIKZAD, Elham. Multiple Sclerosis: Pathogenesis, Symptoms, Diagnoses and Cell-Based Therapy. Cell Journal, [s. l.], v. 19, n. 1, p. 1-10, abr 2017.
Fletcher, J.M., Lalor, S.J., Sweeney, C.M., Tubridy, N. and Mills, K.H.G. (2010), T cells in multiple sclerosis and experimental autoimmune encephalomyelitis. Clinical & Experimental Immunology, 162: 1-11.
PEREIRA,Ana Rita Rodrigues. Relatótiode Estágio e Mnografia intitutlada “Mecanismos Moduladores da Vitamina D na Esclerose Múltipla”. 21 set 2020.
BAARRNHIELM, Maria; OLSSON, Tomas; ALFREDSSON, Lars L. Fatty fish is associeted with decreased occurrence of multiple sclerosis. 2014 May.
ZMUDA, J. M.; CAULEY, J. A.; FERREL, R. E. Molecular epidemiology of vitamin D receptor gene variants. Epidemiol Rev.2000;22(2):203-17.

SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVA AUTOIMUNE: DESCRIÇÃO CLÍNICA, LABORATORIAL E DIAGNÓSTICO PRECOCE

MATIAS, TA[1]; ALVARENGA, PVS[1]; GONÇALVES, EF[1]; XAVIER, BJR[1]; PAIVA, WS[1]; SOUZA, DHAV[2].

[1]Discentes da Faculdade de Medicina Nova Esperança, João Pessoa – PB [2]Docente da Faculdade de Medicina Nova Esperança, João Pessoa – PB

Introdução: A Síndrome Linfoproliferativa Autoimune (ALPS) é uma doença genética rara, caracterizada por distúrbio na apoptose linfocitária em decorrência de mutações autossômicas dominantes, em sua maioria, nos genes da via FAS e que predispõe os indivíduos afetados a maior incidência de infecções, autoimunidade e malignidade. **Objetivo:** Caracterizar os aspectos clínicos e laboratoriais da ALPS a fim de auxiliar no diagnóstico precoce na infância. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, realizada por meio de busca nas bases de dados MEDLINE e LILACS através da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), na qual foram utilizados trabalhos acadêmicos publicados entre os anos de 2016 e 2021, que dispusessem dos Descritores em Ciência da Saúde (DESC): "Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome"; "Diagnosis"; "Child". **Resultados e Discussão:** Pode-se identificar que, devido ao desequilíbrio homeostático do sistema imune causado pela alteração genética, há um progressivo acúmulo de linfócitos o que resulta na primeira década de vida, em linfadenomegalia, hepatoespelnomegalia, linfócitos T autorreativos, anemia hemolítica, elevação exagerada da vitamina B12 e citopenias autoimunes, que representa quadro clínico característico da doença. A demora na detecção e início do tratamento devido a sua expressão fenotípica variável e a sobreposição de sintomas com outras condições hematológicas, procede em um aumento de autoimunidade e risco elevado de malignidades, especialmente linfomas, devido aos impactos no mecanismo de tolerância imunológica. Os critérios diagnósticos para identificação da ALPS incluem detecção do aumento do percentual de células T duplo negativas (TCRαβ+ CD4-CD8-), achado comum da doença, combinados com a identificação da variante patogênica em algum dos genes da via FAZ de apoptose (FAZ, FASLG, GASP10) e dados clínicos-laboratoriais que incluem Hemograma, exames de imagens e bioquímicos para detecção de elevação da Vitamina B12, além de estudo histopatológico de linfonodo cervical. A análise citogenética e a potencial identificação de mutação patogênica possibilitam o diagnóstico definitivo da doença. **Conclusão:** Verificou-se que o diagnóstico desse quadro ainda nos primeiros meses ou década de vida e o início do tratamento adequado sugerem diminuição da recorrência dos episódios autoimunes e seu agravamento com a idade e com a adequada resposta terapêutica. O prognóstico dos pacientes com ALPS é positivo e depende do controle das citopenias autoimunes, sendo necessário o acompanhamento destes indivíduos ao longo de toda vida para detecção precoce de malignidades a fim de possibilitar uma boa evolução da doença e melhor qualidade de vida.

Palavras-chave: *Síndrome Linfoproliferativa Autoimune; Diagnóstico; Criança*

Referências:

STEINBERG-SHEMER, O.; TAMARY, H. Gray platelet syndrome mimicking atypical autoimmune lymphoproliferative syndrome: The key is in the blood smear. Blood, v. 131, n. 24, p. 2737, 2018.

MATSON, D. R.; YANG, D. T. Autoimmune lymphoproliferative syndrome an overview. Archives of Pathology and Laboratory Medicine, v. 144, n. 2, p. 245–251, 2020.

SUÁREZ-GUTIÉRREZ, M. et al. Síndrome linfoproliferativo autoimune. Rev Alerg Mex, vol. 66, n. 4, p. 456-473, 2019.

OLIVEIRA, M. C. L. et al. 30 years of experience with non-Hodgkin lymphoma in children and adolescents: A retrospective cohort study. Revista da Associacao Medica Brasileira, v. 66, n. 1, p. 25–30, 2020.

PAPEL DO ENFERMEIRO NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM A DOENÇA DE GAUCHER

ARAÚJO, T.O.[1]; SILVA, M.E.W.B.[1]; ALVES. Y.K.G.[1]; ARAÚJO, A.G.P.[2]; CRUZ, E.K.L.[1]; SOUZA, J.A.[1]; FRANÇA, B.P.S.[1]; OLIVEIRA, M.L.F.[1]; SANTOS, Q.E.S.[1]; RODRIGUES, A.W.L.[1]; SILVA, N.V.[1]; BARROS, M.S.[1]; FEITOSA, P.Y.O.[1]; SANTOS, I.L.V.L[3]

Introdução: A doença de Gaucher é uma doença genética autossômica recessiva rara, caracterizada pela presença de dois alelos mutantes para o gene da beta-glicosidase ácida, uma hidrolase lisossômica localizada na região 1q21 do cromossomo. A deficiência da atividade dessa enzima leva ao acúmulo de grandes quantidades de glicocerebrosídeos dentro dos lisossomos, que se acumulam progressivamente nas células, os macrófagos. Estes macrófagos aumentam de tamanho, cheios de glicocerebrosídeo não digerido e passam a ser chamados de células de Gaucher. Tal patologia é um erro inato do metabolismo, clinicamente heterogêneo, cujo prognóstico pode variar de acordo com o subtipo de apresentação, o atraso no diagnóstico e a falta de tratamento apropriado podem levar a complicações graves o que pode causar danos irreparáveis, implicando na necessidade de cuidados de enfermagem. **Objetivo:** Descrever as características clínicas da Doença de Gaucher, além disso, tem a finalidade de analisar o papel dos enfermeiros no tratamento destes pacientes. **Metodologia:** Trata-se de um estudo bibliográfico com abordagem qualitativa, realizado no primeiro semestre de 2021, utilizando os descritores: “Doença de Gaucher”, “Cuidados de Enfermagem” e “Genética”, e busca nas bases de dados: SciELO e PubMed. Para a seleção da amostra, utilizou-se como critérios de inclusão: artigos disponíveis na íntegra gratuitamente nos idiomas inglês e português, publicados entre os anos de 2010 a 2019 e que compatibilizavam com os propósitos deste estudo. Seis estudos que atenderam aos critérios de inclusão foram selecionados. **Resultados e Discussão:** Os resultados mostraram que a doença de Gaucher possui origem genética e progressiva, no qual é manifestada por anormalidades hematológicas, hepatoesplenomegalia, manifestações neurológicas e ósseas. Nesse sentido, tais apresentações clínicas vão depender do grau de deficiência de beta-glicosidase ácida e do acúmulo de glicolipídios, que, por sua variabilidade, podem ser distinguidos em três fenótipos principais: tipo 1 não neuropático, tipo 2 neuropático agudo e tipo 3 neuropático crônico. Embora não haja cura para esta doença, ela pode ser tratada através da terapia de reposição enzimática, diminuindo o acúmulo de células, promovendo uma melhora sintomática das manifestações da doença de Gaucher, além de diminuir a evolução dos sintomas, melhorando a qualidade de vida das pessoas portadoras dessa patologia. Salienta-se a necessidade de orientação contínua dos pacientes que fazem uso do tratamento medicamentoso em relação ao modo de utilização, os cuidados que devem ser tomados com os mesmos e como lidar com possíveis efeitos colaterais. O enfermeiro deve ainda enfatizar a importância da continuidade do tratamento. **Conclusão:** Conclui-se que a assistência de enfermagem deve ser executada de forma holística, ou seja, uma assistência baseada no cuidado, educação em saúde, orientação contínua dos pacientes que fazem uso do tratamento medicamentoso em relação a adesão ao tratamento, manejo dos sintomas adversos relacionados ao tratamento, com intuito do alcance terapêutico e melhoria da qualidade de vida destes, bem como a administração de medicamentos, levando ao cliente a alcançar um prognóstico satisfatório atendendo as suas necessidades biopsicossociais e espirituais.

Palavras-Chave: *Doença de Gaucher; Cuidados de enfermagem; Genética*

Referências:

BHENGU, L. et al. Diretrizes da África do Sul para o manejo da doença de Gaucher, 2011. SAMJ, S. Afr. med. j. , Pretória, v. 102, n. 8, pág. 697-702, agosto de 2012.

BREIGEIRON MK, et al. Signs and symptoms in Gaucher Disease: priority nursing diagnoses. Rev Bras Enferm. 2018 Jan-Feb;71(1):104-110. English, Portuguese.

FERREIRA, C.S.et al. Doença de Gaucher: uma desordem subdiagnosticada. Revista Paulista de Pediatria [online]. 2011, v. 29, n. 1 [Acessado 28 Junho 2021] , pp. 122- 125.

LAVAUT SANCHEZ, Kalia et al. Aspectos clínicos, bioquímicos, moleculares y tratamiento de 2 pacientes con enfermedad de Gaucher. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter, Ciudad de la Habana, v. 26, n. 1, p. 54-61, marzo 2010.

MILLAN, BR. et al. Enfermedad de Gaucher tipo 1. Presentación de caso. ccm, Holguín, v. 21, n. 3, p. 924-931, sept. 2017.

ZAHRAN AM, et al. Down-regulation of Regulatory T-cells in Children With Gaucher Disease Under Enzyme Replacement Therapy. Clin Appl Thromb Hemost. 2019 Jan-Dec;25:1076029619889685. doi: 10.1177/1076029619889685. PMID: 31775513; PMCID: PMC7019507.

A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL NO RASTREAMENTO DA FENILCETONÚRIA

BEZERRA, MELM[1]; DINIZ, SDM[1]; GALVÃO, NCS[1]; VIEIRA, WSV[1]; FERNANDES, NEP[1]; ARRUDA, MDIS[2]; BARRETO, YMDR[3]; BOMFIM, VVBS[4]

[1]Faculdade Estácio do Rio Grande do Norte (FATERN), Natal-RN; [2] Faculdade São Francisco da Paraíba (FASP) Cajazeiras-PB; [3] Centro Universitário Brasileiro (UNIBRA), Recife-PE; [4] Centro Universitário Jorge Amado (UNIJORGE), Salvador-BA

Introdução: A Fenilcetonúria é uma doença de alteração genética rara, envolvendo o metabolismo de proteínas, precisamente no metabolismo de aminoácidos. É a patologia mais comum das hiperfenilalaninemias, além de apresentar características autossômicas recessivas. Sendo assim, quando detectada precocemente pelo Teste do Pezinho na triagem neonatal, possui bom prognóstico. **Objetivo:** Investigar na literatura científica nacional a importância da triagem neonatal no rastreamento da Fenilcetonúria. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão bibliográfica da literatura, realizada na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Base de Dados de Enfermagem (BDENF) e Coleciona SUS. Operou-se com recorte temporal de 2016 a 2021. Para a busca foram empregues os descritores em Ciência da Saúde (DeCS): "Fenilcetonúria", "Rastreamento" e "Triagem Neonatal", utilizando-se para o cruzamento o operador booleano "AND". A seleção foi executada a partir do protocolo de busca elaborado previamente. Dentre os critérios de inclusão foram usados artigos disponíveis no idioma de Português, encontrados nas íntegras das quais abordassem a temática em discussão. **Resultados e Discussão:** Após a leitura minuciosa dos diversos estudos, foram selecionados 06 artigos para análise. Observou-se que mesmo com avanços tecnológicos e inéditos estudos no âmbito medicinal, a intervenção dietética com fenilalanina é o método mais eficaz no tratamento das crianças acometidas por fenilcetonúria. No entanto, evidenciou-se que a triagem neonatal é primordial nas primeiras horas ou dias de vida do recém-nato, pois auxilia na identificação, promoção e prevenção precoce de algumas doenças como a fenilcetonúria, evitando assim, futuras sequelas advindas da patologia. Esta triagem é exposta como facilitadora de rastreamento, diagnósticos e tratamentos, proporcionando benefícios à criança. **Conclusão:** Torna-se irrefutável que a triagem neonatal é uma das ferramentas fundamentais para detecção prematura da fenilcetonúria. Faz-se necessário, portanto, a divulgação e capacitação entre os profissionais de saúde, a fim de capacitá-los e prepará-los para uma assistência de qualidade ao público infantil, especificamente aos recém-nascidos acometidos com fenilcetonúria. Para tanto, os especialistas neonatais devem aprimorar e explorar as vantagens da triagem, permitindo maior bem-estar e conforto à saúde do neonato.

Palavras-chave: *Fenilcetonúria; Rastreamento; Triagem Neonatal*

Referências:

DE MARQUI, Alessandra Bernadete Trovó. Fenilcetonúria: aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica, v. 15, n. 4, p. 282-288, 2017.

SANTOS, Mikaelly Pereira dos; HAACK, Adriana. Fenilcetonúria: diagnóstico e tratamento. Com. Ciências Saúde, v. 23, n. 4, p. 263-270, 2012.

MESQUITA, Ana Paula Hasimoto Ribeiro et al. Profissionais de Unidades Básicas de Saúde sobre a triagem neonatal. Revista de Ciências Médicas, v. 26, n. 1, p. 1-7, 2017.

MOURA, Guilherme César Batista et al. Triagem neonatal e tratamento de criança com fenilcetonúria: uma revisão integrativa da literatura. Revista de Pesquisa Cuidado é Fundamental Online, v. 5, n. 6, p. 363-371, 2013.

A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DO HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO: UMA REVISÃO DA LITERATURA

OLIVEIRA, BD[1], DUARTE, HM[1], JÚNIOR, JGA[1], BRAGA, MGB[1], OLIVEIRA, VC[1], RIBEIRO, RS[1].

Resumo: O hipotireoidismo congênito (HC) é o distúrbio endócrino sistêmico, qualificado pela insuficiência de secreção dos hormônios tireoidianos, tiroxina (T4) e triiodotiroxina (T3). Esses hormônios são fundamentais para a maturação do sistema nervoso central e funcionamento de vários órgãos e sistemas, e sua deficiência pode causar, principalmente, retardo mental. O diagnóstico precoce e a adesão ao tratamento são fundamentais para evitar o dano cerebral e o prejuízo do crescimento, fato que justifica a importância do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Assim, o "Teste do Pezinho" (TP), realizado a partir de uma pequena amostra de sangue retirada do pé do recém-nascido (RN), é uma estratégia disponível para analisar a quantidade de TSH sérico e diagnosticar precocemente o distúrbio. O estudo objetiva apontar a eficácia da triagem neonatal para o diagnóstico do HC em neonatos em comparação à não intervenção. Ademais, visa apontar as devidas alterações pela ineficiente maturação do Sistema Nervoso Central (SNC) causadas pela baixa dos hormônios tireoidianos (HTs) entre crianças com HC e grupo controle. Dessa forma demonstrar a importância do diagnóstico precoce para o início do tratamento da terapia de reposição hormonal e averiguar os seus resultados quando feita logo no período pós-natal. A metodologia utilizada trata-se de uma revisão bibliográfica, realizada no ano de 2021, fundamentada em artigos veiculados nas bases de dados PUBMED e SciELO, onde foram utilizados como descritores de busca: *"Diagnosis"*, *"Therapeutics"* e *"Congenital Hypothyroidism"*, separados pelo operador *"AND"*, de forma a garantir inclusão dos trabalhos desejados. Na pesquisa, utilizou-se um intervalo de tempo compreendido de 2016 a 2021 (5 anos), priorizando por resultados mais recentes. Por fim, foram excluídos materiais que tangenciavam o tema ou não ofereciam resultados satisfatórios, conforme os filtros escolhidos para análise, totalizando, por fim, 12 artigos aproveitados. Verificou-se que indivíduos portadores de HC não apresentam sintomas ao nascer, em função da proteção que o SNC do RN possui pela transferência placentária do hormônio tiroxina. Além disso, apresentam um aumento dos níveis cerebrais de tiroxina desiodase, o que resultará nas concentrações cerebrais de T3 próximas do normal. Nesse sentido, estudos analisados afirmam que somente 5% das crianças são diagnosticadas clinicamente no período neonatal. Enquanto os demais, devido à falta desses hormônios, podem evoluir com sintomas típicos de alterações do SNC, bem como interferências na fala e cognição. Observa-se, também, que essa condição acomete duas vezes mais o sexo feminino e, no geral, a prevalência no Brasil varia de 1:2595 – 1:4795 nascidos vivos. Com isso, o estabelecimento do diagnóstico, mediante o TP, feito entre o terceiro e quinto dia de vida, e iniciar o tratamento o mais precoce possível, poderá prevenir as sequelas e alcançar um desenvolvimento intelectual dentro da faixa da normalidade. A eficiência dos testes de triagem neonatal é de fundamental importância no diagnóstico precoce do Hipotireoidismo Congênito. Apesar de não ter cura, o tratamento imediato pode amenizar possíveis complicações de origem metabólica. Finalmente, faz-se necessário o acompanhamento integral e longitudinal do indivíduo, atentando-se ao desenvolvimento neuropsicomotor, de forma a prevenir sequelas e complicações neurológicas.

Palavras-Chave: *Diagnosis; Therapeutics; Congenital Hypothyroidism*

Referências:

CHRISTENSEN-ADAD, F. C. et al. Neonatal screening: 9% of children with filter paper thyroid-stimulating hormone levels between 5 and 10 μIU/mL have congenital hypothyroidism. Jornal de Pediatria (Versão em Português), v. 93, n. 6, p. 649–654, 2017.
CORREIA, L. B. Brazilian Journal of health Review. Brazilian Journal of Health, v. 3, n. 6, p. 16654–16673, 2020.
DEPARTAMENTO CIENTÍFICO DE ENDOCRINOLOGIA SBP. Hipotireoidismo Congênito: Triagem Neonatal. Departamento Científico de Endocrinologia SBP, v. 5, n. Novembro, p. 1–12, 2018.
FREZZATO, R. C. et al. Fine motor skills and expressive language: a study with children with congenital hypotyreoidism. CoDAS, v. 29, n. 1, p. e20160064, 2017.
LAMÔNICA, D. A. C. et al. Performance in motor, communicative and cognitive skills of girls with congenital hypothyroidism treated from the neonatal period. Codas, v. 32, n. 1, p. 1–6, 2020.
LEUNG, A. K. C.; LEUNG, A. A. C. Evaluation and management of the child with hypothyroidism. World Journal of Pediatrics, v. 15, n. 2, p. 124–134, 2019.
MACHADO, G. C. Influência dos fatores socioeconômicos na percepção de sintomas cócleo- vestibulares e na adesão ao tratamento do hipotireoidismo congênito. v. 19, n. 2, p. 439–445, 2019.
MENDES, I. C. et al. General Aspects of the Neonatal Screening in Brazil: A Review. Revista Médica de Minas Gerais, v. 30, 2020.
RODRÍGUEZ SÁNCHEZ, A. et al. Diagnosis and follow-up of patients with congenital hypothyroidism detected by neonatal screening. Anales de Pediatria, v. 90, n. 4, p. 250.e1-250.e8, 2019.
SILVESTRE, M. DE A. et al. Fragilidades Na Avaliação Diagnóstica Do Hipotireoidismo Congênito Na Triagem Neonatal: Uma Revisão Integrativa De Literatura / Weaknesses in the Diagnostic Evaluation of Congenital Hypothyroidism in Neonatal Screening: an Integrative Literature Review. Brazilian Journal of Development, v. 6, n. 9, p. 73570–73585, 2020.
SILVESTRIN, S. M.; LEONE, C.; LEONE, C. R. Detecting congenital hypothyroidism with newborn screening: the relevance of thyroid-stimulating hormone cutoff values. Jornal de Pediatria (Versão em Português), v. 93, n. 3, p. 274–280, 2017.
WASSNER, A. J. Congenital Hypothyroidism. Clinics in Perinatology, v. 45, n. 1, p. 1–18, 2018.

O PAPEL DA ENFERMAGEM NA ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: ESTUDO DE REVISÃO

DIAS, SC [1]; SAGANSKI, GF [2]; FREIRE, MHS [3].

[1]Acadêmica de Enfermagem, Universidade Federal do Paraná, Curitiba, Brasil.; [2] Enfermeira, Mestre em Enfermagem, Doutoranda do PPGENF. Universidade Federal do Paraná, Curitiba, Brasil; [3]Enfermeira, Doutora em Saúde Pública, Docente do Departamento de Enfermagem e Coordenadora do Programa de Pós-graduação em Enfermagem Profissional da Universidade Federal do Paraná.

Introdução: A Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP) é caracterizada por malformação congênita nos primeiros artelhos de ambos os pés e ossificações heterotópicas progressivas em tecidos moles. Uma doença genética rara de caráter autossômico dominante, com baixa incidência, cerca de 0,6 -1,3 casos por milhão de indivíduos. Embora apresente manifestações características é facilmente confundida com outras patologias como câncer e fibromatose, devido sua raridade e, a falta de conhecimento pelos profissionais de saúde. Os primeiros sinais clínicos da FOP iniciam-se na infância, justificando assim intervenções na população alvo: a pediátrica. Destaca-se assim, a importância da Atenção Primária à Saúde com a responsabilidade pelo acompanhamento, continuidade e integralidade do cuidado e, se enfatiza dentre os profissionais de saúde a enfermagem, a qual contribui diretamente e indiretamente com o processo de educação permanente, colaborando para a disseminação do conhecimento e consequente melhoria da assistência. **Objetivo:** Identificar o papel da enfermagem ao paciente pediátrico com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva relacionado ao diagnóstico precoce e a educação em saúde. **Metodologia:** Trata-se de um recorte de uma revisão integrativa. Os dados foram obtidos através de buscas realizadas em outubro de 2020, de âmbito nacional e internacional, em cinco bases de dados e a literatura cinzenta, por meio de banco de teses e dissertações. Sem delimitação de tempo e idioma. **Resultados e Discussão:** Foram incluídos dois estudos na amostra final, que apontaram a presença de hálux valgo bilateral congênito e ossificações heterótopicas como achados clínicos característicos dos casos. Para estes achados e detecção precoce da FOP são fundamentais a anamnese e o exame físico, etapas que se constituem o início do planejamento do trabalho da Enfermagem, denominado Processo de Enfermagem. Destacando, assim a importância do profissional Enfermeiro no processo de diagnóstico e planejamento do cuidado a estes pacientes. Verificou-se, ainda nos estudos, que o início dos primeiros sintomas da doença ocorre na primeira década de vida. Logo, a Consulta de Enfermagem em puericultura apresenta-se como uma potencialidade para detectar doenças raras como a FOP e intervir precocemente. Ademais, a média de idade para o diagnóstico da FOP foi superior a 7 anos, o que evidencia a falta de conhecimento acerca da doença pelos profissionais da saúde e justifica o seu diagnóstico tardio. Em razão disto, a educação em saúde é um importante aliado para o (re)conhecimento de patologias raras, uma vez que promove atualização profissional, resultando em melhoria da assistência. A enfermagem continuamente exerce o papel de educador, em especial, no contexto da atenção primária, contribuindo, participando e realizando atividades inerentes ao processo educativo dos usuários, no âmbito da saúde. **Conclusão:** Foi possível identificar o papel do enfermeiro na assistência aos pacientes pediátricos com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, na perspectiva do diagnóstico precoce e educação em saúde dos profissionais. Os resultados deste estudo contribuem para qualificar o conhecimento acerca das doenças raras. Ressalta-se a escassez de estudos científicos sobre os cuidados de enfermagem a esta doença e, recomenda-se o desenvolvimento de novos estudos nesta área visto a significância do papel da enfermagem às doenças raras.

***Palavras-chave**: Miosite Ossificante; Enfermagem; Pediatria*

Referências:

PIGNOLO R.J et al. Natural history of fibrodysplasia ossificans progressiva: cross-sectional analysis of annotated baseline phenotypes. Orphanet Journal of Rare Diseasess, Philadelphia. 2019. [Internet]. [Cited 2020 mai 21]. Avaible from: https://doi.org/10.1186/s13023-019-1068-7.

GANONG L.H. Integrative reviews of nursing research. Res Nurs Health. 1987, Febr; 10 (1): 1 -11. [Internet]. [Cited 2020 mai 21]. Avaible from: https://doi.org/10.1002/nur.4770100103.

PRISMA. Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta- Analyses. [Internet]. [Cited 2020 mai 22]. Available from: http://www.prisma-statement.org

FASCIÍTE NECROSANTE NA REGIÃO TÓRACO CÉRVICO FACIAL CAUSADA POR INFECÇÃO ORAL

LIMA, LMAC[1]; AGUIAR, CS[1]; MELO, VLMVA[1]; JÚNIOR, FMVAM[2]; BECK, JS[2]; MELO, BHCVA[3]; RHODEN DLB[44]; MELO, RMVA[5]; PINHEIRO, MMVAM[6]; FREITAS, NDVMC[2]; MELO, JDVA[7]; SEIXAS, ZA[1]; MELO, REVA[1].

Introdução: A fasciíte necrosante vem acompanhada de intoxicação profunda e prostração pela invasão dos tecidos. O acometimento, principalmente muscular, causado por eritemas resultantes de trauma ou cirurgia, ocorre por espécies de Clostridium. As infecções necrosantes são emergências e o desbridamento cirúrgico rápido é considerado terapia de escolha. **Relato de caso:** Paciente sexo feminino, 15 anos de idade, procurou o serviço médico de sua cidade queixando-se de aumento de volume na região de hemiface esquerda. No atendimento inicial o médico informou que a mesma possuía um problema de origem dentária e a encaminhou para um Cirurgião-Dentista. Após 48 horas, o aumento de volume se estendeu para região de hemiface direita, o Cirurgião-Dentista iniciou um tratamento com o uso de antibiótico oral e após a tentativa da realização de um exame por imagem (radiografia oclusal) sem êxito, o mesmo a encaminhou para um Hospital de referência localizado na cidade de Recife/PE. A equipe do Hospital que deu o primeiro atendimento realizou uma drenagem, porém sem a presença de secreção purulenta ao qual iniciou uso de antibiótico venoso. Ao exame clínico apresentou dificuldades respiratórias devido acometimento da infecção em toda região cervical, fazendo-se necessário a traqueostomia e a colocação de uma sonda nasogástrica, além do risco de mediastinite. Quando acionada, após 04 dias de internamento da paciente, a equipe da Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial (CTBMF) identificou que a causa não era de origem dentária e sim da tonsila palatina ao qual foi confirmada pela equipe da otorrinolaringologia ao qual realizou a remoção da mesma. A Equipe da CTBMF realizou o tratamento que consistiu em desbridamentos teciduais diários da região cervical bilateral, músculos esternocleidomastoideos, região peitoral, músculo deltóide esquerdo com exposição da glândula submandibular direita e esquerda. Após 30 dias de tratamento a paciente apresentou melhora no quadro clínico e alta hospitalar. Posteriormente foi encaminhada para a cirurgia plástica para realização de enxerto de pele. Discussão: O caso clínico reflete a importância do diagnóstico precoce de infecções orais através de um correto exame clínico em uma paciente que foi acometida com fasciíte necrosante que atingiu de maneira rápida a região tóraco cérvico facial, abordada multidisciplinar e tratada pela equipe de Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial. Conclusão: A fasciíte necrosante é uma condição extremamente perigosa, com rápida evolução. Por isso, é importante o diagnóstico precoce de lesões bacterianas sugestivas de infecções severas como a relatada no presente trabalho.

Palavras-chave: *Miosite; Face; Fasciite Necrosante*

Referências:
FILHO, V. C. et al. Relato de caso: tratamento da gangrena de Fournier na cintura escapular. Rev Bras Ortop, v, 53, n. 4, p. 493-498, 2018.
GUNARATINE, D. A. Cervical necrotizing faciitis: Systematic review and analysis of 1235 reported cases from the literature. Head & Neck, v. 40, n.9, p. 2094-2102, 2018.
MISIAKOS, E. P. et al. Early diagnosis and surgical treatment for necrotizing fasciitis: a multicenter study. Frontiers in Surgery, v. 4, n. 1, p. 1-7, 2017.

IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO FRENTE A CASOS AVANÇADOS DE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

FRANÇA, BPS[1]; ALVES, YKGA[2]; ARAUJO, AGP[2]; ARAUJO, TO[2]; BARROS, MS[2]; CRUS, EKL[2]; FEITOSA, PYA[2]; OLIVEIRA, MLF[2]; SANTOS, QES[2]; SILVA, MEWB[2]; SILVA, NV[2]; SOUZA, JA[2]; RODRIGUES, AWL[2]; SANTOS, ILVL[3].

Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) se caracteriza como um distúrbio neuromuscular de caráter recessivo, ligado ao cromossomo X, no qual a integridade das células musculares é comprometida devido à anormalidade ou ausência do gene Xp21 fato que ocasiona irregularidades na proteína distrofina. A patologia acomete crianças em sua maioria do sexo masculino, levando a degeneração progressiva e irreversível da musculatura esquelética, respiratória e cardíaca, além disso, cerca de um terço dos afetados desenvolve disfunções cognitivas. É comum aos portadores o desenvolvimento atrasado, quedas frequentes e fraqueza muscular, por volta dos 12-15 anos os acometidos necessitam de cadeira de rodas e acabam por falecer precocemente por volta dos 20 anos devido complicações cardíacas e respiratórias. Até então não há cura para a doença, diante disto se tem feito o uso de esteroides associados aos tratamentos multidisciplinares visando à prevenção de complicações e melhorias na qualidade de vida dos pacientes. Quando o acometido chega ao estado avançado da doença acaba por desenvolver uma alta dependência e necessidade de cuidados específicos. Nesse cenário surge o enfermeiro como uma peça indispensável para o cuidado e garantia de qualidade de vida dos afetados. **Objetivo:** Com isto posto, esse texto objetiva expor a importância da atuação do profissional da enfermagem frente a casos avançados de DMD. **Metodologia:** A construção do texto se deu através da revisão bibliográfica de 10 artigos científicos selecionados nas bases de dados *Scielo* e *NCBI*, durante o primeiro semestre de 2021. Os descritores utilizados foram **“**Cuidados de Enfermagem” e “Distrofia Muscular de Duchenne”, utilizados separadamente e combinados. **Resultados e Discussão:** O enfermeiro por vezes é desconsiderado frente ao tratamento multidisciplinar aplicado a DMD, entretanto sua atuação é fundamental ao passo que o mesmo preenche uma lacuna deixada pelos demais profissionais envolvidos, lacuna esta que é base para ampliar a qualidade de vida do paciente fornecendo-o informações que humanizam seu cuidado e o entrega autonomia. Neste contexto, o alicerce do tratamento da enfermagem é a orientação dos familiares e dos pacientes, essa orientação os fornece embasamento na hora da escolha dos métodos utilizados para seu tratamento, uma vez que este visa melhorar a qualidade de vida do portador, o mesmo se torna o protagonista na escolha dos procedimentos que lhe proporcionam os melhores benefícios. As informações visam instruir os envolvidos sobre o distúrbio, suas características, evolução prevista e quais as estratégias de cuidado física e psíquica que podem ampliar a qualidade de vida do mesmo. **Conclusão:** Portanto o enfermeiro trabalha visando garantir a segurança física do cliente, promover o autocuidado, manter a nutrição adequada e assistência aos cuidadores e familiares. As orientações adequadas dadas por parte da enfermagem permitem que o paciente supere as adversidades e dificuldades com autonomia e segurança. Pouco se fala sobre o papel de enfermagem frente à DMD, contudo sua importância é indiscutível e precisa ser amplamente divulgada a fim de ampliar a qualidade de vida e a autonomia dos pacientes e dos seus cuidadores.

Palavras-chave: *Cuidados de Enfermagem; Distrofia Muscular de Duchenne*

Referências

Anaya-Segur:a MA, García-Martínez FA, Montes-Almanza LA, Díaz BG, Avila-Ramírez G, Alvarez-Maya I, Coral-Vazquez RM, Mondragón-Terán P, Escobar-Cedillo RE, García-Calderón N, Vazquez- Cardenas NA, García S, López-Hernandez LB. Biomarcadores não invasivos para distrofia muscular de Duchenne e detecção de portadores. Moléculas. 17 de junho de 2015; 20 (6): 11154-72.

Birnkrant DJ, Panitch HB, Benditt JO, Boitano LJ, Carter ER, Cwik VA, Finder JD, Iannaccone ST, Jacobson LE, Kohn GL, Motoyama EK, Moxley RT, Schroth MK, Sharma GD, Sussman MD. American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. Chest. 2007 Dec;132(6):1977-86. doi: 10.1378/chest.07-0458. PMID: 18079231.

Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. Lancet Neurol. 2010 Feb;9(2):177-89. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70272-8. Epub 2009 Nov 27. Erratum in: Lancet Neurol. 2010 Mar;9(3):237. PMID: 19945914.

Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, Kaul A, Kinnett K, McDonald C, Pandya S, Poysky J, Shapiro F, Tomezsko J, Constantin C; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010 Jan;9(1):77-93. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6. Epub 2009 Nov 27. PMID: 19945913.

FREUND, Aline Andrade et al. Duchenne and Becker muscular dystrophy: a molecular and immunohistochemical approach. Arq. Neuro-Psiquiatr. [online]. 2007, vol.65, n.1 [cited 2021-04-17], pp.73-76. Available from: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2007000100016&lng=en&nrm=iso>. ISSN 1678-4227.

IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO FRENTE A CASOS AVANÇADOS DE DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

FRANÇA, BPS[1]; ALVES, YKGA[2]; ARAUJO, AGP[2]; ARAUJO, TO[2]; BARROS, MS[2]; CRUS, EKL[2]; FEITOSA, PYA[2]; OLIVEIRA, MLF[2]; SANTOS, QES[2]; SILVA, MEWB[2]; SILVA, NV[2]; SOUZA, JA[2]; RODRIGUES, AWL[2]; SANTOS, ILVL[3].

McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Duong T, Joyce NC, Hu F, Clemens PR, Hoffman EP, Cnaan A, Gordish-Dressman H; CINRG Investigators. Long-term effects of glucocorticoids on function, quality of life, and survival in patients with Duchenne muscular dystrophy: a prospective cohort study. Lancet. 2018 Feb 3;391(10119):451-461.

Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Neurologia. 2019 Sep;34(7):469-481. English, Spanish.

Ronchetti MP, Slavsky A, Leal J, Díaz S, Alonso MB, Garrido J, Kessler K, Selandari J. Descripción del caso presentado en el número anterior: Distrofia muscular de Duchenne [Duchenne muscular dystrophy]. Arch Argent Pediatr. 2011 Oct;109(5):453-4. Spanish.

San Martín P P, Solis F F, Cavada Ch G. Survival of patients with Duchenne muscular dystrophy. Rev Chil Pediatr. 2018 Aug;89(4):477-483. English, Spanish. doi: 10.4067/S0370-41062018005000704. PMID: 30571821.

WISKIA, Marina Bianco; SOUZA, Mariana Castro. Perfil Clinico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnostico Precoce. Ensaios Cienc., Cienc. Biol. Agrar. Saúde, v.19, n.2, p. 81-88, 2015.

AS CONSIDERAÇÕES CLÍNICAS E GENÉTICAS DAS ICTIOSES

SILVA, VRVS[1]; NASCIMENTO, AAC[1]; GODOI, LF[1]; CORTÊZ, THC[1]; LEITE, NF[2]; NUNES, JDC[3]

[1]Universidade Federal do Maranhão, Discentes do Curso de Medicina, Pinheiro, Maranhão; [2]Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Discente do Curso de Medicina, Belo Horizonte, Minas Gerais; [0]Doutor em Ciências da Saúde e Mestre em Saúde Materno-Infantil pela Universidade Federal do Maranhão, Docente da Universidade Federal do Maranhão, Pinheiro, Maranhão.

Introdução: Ictiose refere-se a um grupo de distúrbios hereditários de queratinização na pele, caracterizado por um amplo espectro de sintomas clínicos. O termo "ictiose" vem do grego e significa "peixe", relacionado ao aspecto de descamação da pele presente na maioria dos casos. As ictioses são doenças raras com incidência média de 1/300 na população, dependendo do tipo, causadas por mutações em mais de cinquenta cromossomos. Podem ser divididas em sindrômicas, relacionadas a doenças de outros órgãos; e não-sindrômicas, que são os grupos mais comuns, como a ictiose vulgar e a ictiose ligada ao cromossomo X, ambas são mais incidentes no primeiro ano de vida. **Objetivo:** Analisar as características genéticas e clínicas dos diferentes subtipos da Ictiose. **Metodologia:** Consiste em uma revisão integrativa da literatura referente a produção de conhecimento sobre as considerações clínicas e genéticas da Ictiose e seus subtipos. A pesquisa foi realizada em abril/maio de 2021, nas bases de dados da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Scientific Electronic Library Online (Scielo) e Pubmed. Os descritores utilizados foram "Ictioses", "Dermatologia" e "Genética", identificando-se 66 artigos, destes 07 foram utilizados no presente estudo. Os critérios de inclusão foram artigos e relatos de caso publicados nos últimos cinco anos, na língua inglesa e portuguesa e que caracterizam os diversos tipos de ictiose. Sendo excluídos estudos com anos anteriores, em língua espanhola ou disponíveis incompletos. **Resultados e Discussão:** As ictioses podem ser classificadas de acordo com os genes mutados. Elas são divididas em formas comuns, como ictiose vulgar e ictiose relacionada ao cromossomo X; as variações mais raras englobam o grupo das ictioses congênitas autossômicas recessivas, como ictiose arlequim, ictiose lamelar e ictiose queratinocítica. Os genes presentes na epiderme codificam proteínas essenciais para o desenvolvimento dos conectores celulares e do citoesqueleto celular, por isso, ao sofrerem mutações, eles podem provocar a hiperqueratinização da pele, promovendo o ressecamento, as fissuras, a inflamação e acometer outros tecidos que utilizam as mesmas proteínas, além de interferir no metabolismo dos lipídios. A pele ressecada e constante descamação caracteriza grande parte das ictioses. Enquanto a ictiose vulgar apresenta sintomas como escamas planas, finas e secas encontradas nas palmas das mãos e plantas dos pés, associada à atopia e queratose pilar; a lamelar apresenta além dos sintomas já apresentados, uma membrana com material córneo que recobre o recém-nascido, chamado de "bebê colódio", junto a outros problemas cutâneos. Na forma arlequim, as escamas são bem espessas e resultam em alterações na regulação térmica, na homeostase hidrolítica e respiratória do recém-nascido. O diagnóstico dessa doença é feito principalmente pela avaliação do quadro clínico, testes genéticos e histológicos. A investigação da genética familiar é importante não só por ser uma doença hereditária, mas também para considerar outras doenças raras dermatológicas existentes. **Conclusão:** As considerações clínicas e genéticas são amplas quando se trata da ictiose, o que faz necessário uma observação rigorosa das características e investigar o quadro genético da família, tendo em vista ser uma doença hereditária.

Palavras-Chave: *Ictioses; Dermatologia; Genética*

Referências:

FISHER, Judith; BOURRAT, Emmanuelle. Genetics of Inherited Ichthyoses and Related Diseases. Acta Derm Venereol , [s. l.], v. 100, 9 mar. 2020.

TAKEICHI, Takuya; AKIYAMA, Masashi. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. The Journal of Dermatology , [s. l.], v. 43, 2016.

SÜSSMUTH, Kira et al. Ichthyoses in everyday practice: management of a rare group of diseases. Journal of the German Society Dermatology, [S. l.], v. 8, p. 225-243, 2 mar. 2020.

MASSANARES , Bruna Martini et al. Ictiose lamelar com apresentação na vida adulta: relato de caso. Revista Diagnóstico e Tratamento, [s. l.], v. 23, 2018.

TOMAZONI, Andréia et al. Cuidados de enfermagem à criança com ictiose lamelar: relato de caso. Revista Sociedade Brasileira de Enfermagem Pediátrica, [S. l.], v. 16, n. 1, p. 51-55, 1 jun. 2016.

MORAES, Etiene Leticia et al. Assistência de enfermagem ao recém-nascido com Ictiose Lamelar: um estudo de caso em unidade neonatal. Revista da Escola de Enfermagem da USP , [s. l.], 2019.

TEIXEIRA , Isabelle Sasso et al. Ictiose arlequim – manejo do nascimento aos 3 anos de idade. Revista de Medicina da USP, [s. l.], 2020.

MORTALIDADE E DIAGNÓSTICO NA DOENÇA DE CROHN

PAIVA, WS[1]; ALVARENGA, PVS[1]; GONÇALVES, EF[1]; MATIAS, TA[1]; XAVIER, BJR[1]; ARAÚJO, IM[2].

[1] Discentes da Faculdade de Medicina Nova Esperança, João Pessoa - PB [2] Docente da Faculdade de Medicina Nova Esperança, João Pessoa - PB

Introdução: A doença de Crohn (DC) é definida como uma doença inflamatória intestinal crônica, que pode afetar todo o trato gastrointestinal, desde a região orotraqueal, passando pelo estomago, intestino grosso e delgado, até sua porção final, tendo maior incidência no intestino delgado e cólon. Os principais sintomas envolvem diarréia, com ou sem muco, e flatulência, podendo ser facilmente confundida com outras patologias. A causa ainda é desconhecida e possui vários fatores que influenciam o seu desenvolvimento, como a genética, a dieta regional, e a microbiota intestinal. **Objetivo:** Destacar o índice de mortalidade desta enfermidade bem como o prognóstico para tal. **Metodologia:** Estudo descritivo na modalidade revisão integrativa de literatura, fundamentada na análise de artigos na língua portuguesa, publicados entre os anos de 2008 a 2020. Foram analisados e utilizados 5 artigos, encontrados nos bancos de dados Scielo e Revista Multidisciplinar em Saúde, com base na sua relevância científica para o tema de estudo. **Resultados e Discussão:** De acordo com Vieira (2020), em um estudo realizado no estado do Piauí, a taxa de mortalidade para pacientes internados por DC foi de 3,78 para cada 1200 atendimentos. Revelando a alta incidência, neste mesmo estudo notou-se a prevalência dos casos em sua maioria em pacientes do sexo masculino. Habr-Gama (2008), considera que o mal prognóstico da doença e equiparidade da sintomatologia com outras patologias dificulta o diagnóstico e possível tratamento, favorecendo o aumento do índice de mortalidade. **Conclusão:** Dessa forma, as causas DC ainda são desconhecidas, verificou-se uma maior prevalência em indivíduos do sexo masculino com índice de mortalidade considerado alto. O diagnóstico ainda é extremamente complexo, uma vez que os sintomas clínicos não são específicos. Faz-se então necessário uma melhor investigação científica na área, com intuito de se desenvolver melhores técnicas diagnósticas e condutas a serem tomadas, diminuindo a taxa de mortalidade.

Palavras-chave: *Doença de Crohn; Trato Gastrointestinal; Mortalidade*

Referências:

VIEIRA, I. R. L. et al. ANÁLISE DAS INTERNAÇÕES POR DOENÇA DE CROHN NO ESTADO DO PIAUÍ. Rev Multi Saúde, Teresina, v. 1, n. 4, p. 30-30, Dez 2020, Disponível em: https://editoraime.com.br/revistas/index.php/rems/article/view/577. Acesso em: 27 de Maio de 2021.
HABR-GAMA, A. et al. DOENÇA DE CROHN INTESTINAL: MANEJO, Rev Assoc Med Bras (Scielo), São Paulo, v. 1, n. 2, p.10-13, Fev 2008. Disponível em: https://diretrizes.amb.org.br/_BibliotecaAntiga/doenca-de-crohn-intestinal-manejo.pdf. Acesso em: 27 de Maio de 2021.
LOPES, H. L. et al. Doença de Crohn um desafio para os profissionais de enfermagem, Rev Assoc Med Bras (Scielo), v. 6, n. 2, p. 15-37, Nov 2016. Disponível em: https://repositorio.ufsc.br/handle/123456789/170582. Acesso em: 27 de Maio de 2021.
ARAÚJO, S. E. A. et al. Videocirurgia no manejo da doença de Crohn intestinal. Rev Bras Colopro, v. 30, n. 3, p. 265-271, Jul 2010. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbc/a/Y8JYzcdPT7GmydDhbtMrLsB/?lang=pt. Acesso em: 27 de Maio de 2021.
SILVA, L. B.; ARANDA, O.L.; INACIO FILHO, A. R. Doença de Crohn: Relato de caso. Rev de Saúde, v. 8, n. 1 S1, p. 32-33, Agost 2017. Disponível em: http://editora.universidadedevassouras.edu.br/index.php/RS/article/view/1006. Acesso em: 27 de Maio de 2021.

QUALIFICAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL NO BRASIL POR MEIO DO TESTE DE PEZINHO AMPLIADO: UMA CONTRIBUIÇÃO PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

ASSIS, BM; PINTO, GDM; TEMPONI, BV; CHAVES, ALR; FARIA, APB; COSTA, CSF; PIMENTA, PPC; VASCONCELLOS, LS.

Universidade Federal de Minas Gerais

Introdução: Em 2020 foi sancionada a lei estadual que prevê a execução de todos os exames de triagem neonatal no Sistema Único de Saúde (SUS), ampliando o Teste do Pezinho (TP), com a adição da possibilidade de oferta digital dos resultados. Já no Senado Federal, foi aprovado em 2020 o projeto de lei que amplia o número de doenças rastreadas pelo TP no SUS, elevando para 14 os grupos de doenças que poderão ser detectadas, contemplando outras doenças como toxoplasmose, galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia, distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos, doenças lisossômicas, imunodeficiências primárias e atrofias musculares espinhais. **Objetivo:** Explanar sobre a importância da ampliação da triagem neonatal, incluindo doenças raras. **Metodologia:** Busca ativa da legislação vigente por pesquisa exploratória e revisão de literatura nas bases de dados Lilacs, SciELO e Medline, utilizando os descritores "neonatal screening", "errors of metabolismo" e "Brazil". **Resultados e Discussão:** O rastreio neonatal realizado por meio do TP, no SUS, compõe uma estratégia necessária e adequada. A ampliação da legislação permite o financiamento, pelo SUS, da adesão de novos procedimentos diagnósticos e, consequentemente, ampliação dos testes realizados. Isso possibilita o diagnóstico de um grupo maior de doenças antes do aparecimento dos sintomas, incluindo doenças raras, propiciando a prevenção das sequelas e do óbito, com impactos na morbimortalidade infantil. No manejo da hiperplasia adrenal congênita, o TP é crucial na prevenção de óbito infantil por insuficiência adrenal. A fenilcetonúria, contemplada no TP ampliado, é um outro quadro em que o início precoce do tratamento é fundamental e previne danos neurológicos e deficiência intelectual, influenciando a qualidade de vida. O TP tem sua importância reconhecida pelos pais, apesar das dificuldades após o diagnóstico, como acesso deficiente à assistência especializada, ao tratamento medicamentoso, à dieta adequada e à uma comunicação precária entre os cuidadores das crianças, os profissionais e os centros de saúde. A galactosemia e as imunodeficiências primárias são condições que apresentam a idade média do diagnóstico tardia. A inclusão dessas síndromes no TP ampliado permite a detecção precoce de neonatos assintomáticos acometidos, viabilizando o início prévio de intervenções e a prevenção de infecções graves e das suas sequelas. A ampliação do TP também possibilita a detecção dos portadores, viabilizando o aconselhamento genético enquanto política importante para a longitudinalidade do cuidado. **Conclusão**: A ampliação do rastreio neonatal é fundamental para a garantia dos direitos dos indivíduos com doenças raras, historicamente negligenciados pelos sistemas de saúde e para a redução da morbimortalidade infantil. Essa ampliação deve ser acompanhada de estratégias que visem oferecer suporte às famílias e ampliar o acesso ao plano terapêutico e ao planejamento familiar aos portadores, qualificando os indicadores de saúde e consolidando os princípios do SUS, além de melhorar a comunicação entre os pacientes e as instituições de saúde e promover a sensibilização acerca de doenças desencadeadas por erros inatos do metabolismo e sobre a importância do rastreio neonatal.

Palavras-chave: *triagem neonatal; erros inatos do metabolismo; doenças raras*

Referências:

Aranda CS, Guimarães RR, de Gouveia-Pereira Pimentel M. Combined immunodeficiencies. J Pediatr (Rio J). 2021 Mar-Apr;97 Suppl 1:S39-S48.

Garcia DF, Camelo JS Jr, Molfetta GA, et al. Clinical profile and molecular characterization of Galactosemia in Brazil: identification of seven novel mutations. BMC Med Genet. 2016;17(1):39. Published 2016 May 12.

Kopacek C, de Castro SM, Prado MJ, da Silva CM, Beltrão LA, Spritzer PM. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Southern Brazil: a population based study with 108,409 infants. BMC Pediatr. 2017;17(1):22. Published 2017 Jan 17. doi:10.1186/s12887-016-0772-x.

Leão LL, Aguiar MJ. Newborn screening: what pediatricians should know. J Pediatr (RioJ). 2008 Aug;84(4 Suppl):S80-90. English, Portuguese.

Martins AM, Pessoa ALS, Quesada AA, Ribeiro EM. Unmet needs in PKU and the disease impact on the day-to-day lives in Brazil: Results from a survey with 228 patients and their caregivers. Mol Genet Metab Rep. 2020;24:100624. Published 2020 Jul 22.

ANEMIA FALCIFORME: REVISÃO DE LITERATURA

ANDRADE, ACS[1]; QUEIROZ, JTA[1]; ROCHA, BTS[1]; PAIVA, PSM[1]; SILVA, KKP[1]; SALVADOR, VAA[1]; SANTOS, LMM[1]; SILVA, AMH[1]; FERNANDES, MCR[2]; MELO, REVA[3].

[1]Acadêmico (a) do Curso de Odontologia do Centro Universitário Facol (UNIFACOL) [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco (UFPE) [3]Professor do Centro Universitário Facol (UNIFACOL)

Resumo: A anemia hemolítica mais comum na população mundial é a anemia falciforme. É a doença hereditária monogênica mais comum no Brasil, ocorrendo predominantemente entre os afrodescendentes. A anemia falciforme é uma doença de origem hereditária, com alteração no gene da cadeia beta da globina, onde o ácido glutâmico é substituído pela valina na posição seis da extremidade N-terminal da cadeia beta, originando a hemoglobina S que com a alteração sofre processo de falcilização (hemácias em forma de foice), não conseguindo desempenhar a sua função de oxigenação e desoxigenação, onde vai causar várias alterações no organismo, quais são: anemia hemolítica, lesões nos tecidos, crises aplásicas, crises dolorosas, úlcera de perna, infecção, inflamação, crise vaso oclusiva, sequestro esplênico, acidente vascular cerebral, hipertensão pulmonar e priapismo. O diagnóstico dessa hemoglobinopatia é dividido em testes de triagem e o diagnóstico confirmatório da doença falciforme é realizado pela detecção da HbS e da sua associação com outras frações. O tratamento consiste em minimizar suas alterações clínicas com medidas profiláticas. O objetivo deste trabalho é abordar sobre a anemia falciforme, suas principais manifestações no organismo e suas formas de tratamento. A revisão de literatura foi baseada em artigos científicos nos idiomas português e inglês, encontrados nas bases de dados Google Acadêmico e Scielo, utilizando os descritores: Anemia Falciforme; Tratamento; Anemia. Foram selecionados os temas que condiziam com o objetivo do trabalho, excluindo os demais. Não há tratamento específico da anemia falciforme, sendo necessária a inclusão de medidas preventivas no sentido de diminuir as consequências da doença. Estas medidas incluem boa nutrição, profilaxia, diagnóstico e terapêutica precoce de infecções; manutenção de boa hidratação e evitar condições climáticas adversas. Aliado a tais medidas preventivas, o ácido fólico, devido à sua fundamental importância na maturação e velocidade na produção as hemácias, é indispensável e deve ser prescrito aos pacientes falcêmicos. Cada paciente apresenta uma manifestação clínica diferente devido a diversos fatores e cada manifestação possui uma forma de tratamento específica, variando desde o manejo apenas de medicamento para dor, hidratação, nutrição até a necessidade de se fazer transplante de hemácias, entre outros. Por fim, conclui-se que a anemia falciforme é uma doença hereditária que causa impactos de diferentes proporções na vida do portador e o seu tratamento vai ser realizado de forma individual a cada indivíduo e a cada manifestação, cabendo na maioria das vezes ao profissional da saúde selecionar a mais adequada para cada caso e para cada momento.

***Palavras-Chave**: Anemia Falciforme; Tratamento; Anemia*

Referências:

RODRIGUES, Maria José; MENEZES, Valdenice Aparecida de; LUNA, Ana Cláudia Alves. Saúde bucal em portadores da anemia falciforme. Rev. gaúch. odontol. Porto Alegre Jul./Dez. 2013

NOGUEIRA, Kerlem Divina Alves; SILVA, Willy Deivson Leandro da; PAIVA, Sabrina Guimarães. Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme. Revista Científica do ITPAC. Outubro 2013.

SOUZA, Janaina Martins de; ROSA, Patrick Elan Lemos; SOUZA, Roberta Lemos; CASTRO, Geane Freitas Pires de. Fisiopatologia da anemia falciforme. 2016.

FRANCO, Bruna de Melo; GONÇALVEZ, Juliana Cristina Hosken, SANT0S, Cássio Roberto Rocha dos. Manifestações Bucais da Anemia Falciforme e suas implicações no atendimento Odontológico. 2007.

RUIZ, Milton. Anemia falciforme: objetivos e resultados no tratamento de uma doença de saúde pública no Brasil. São Paulo. 2007.

SÍNDROME DE PLUMMER-VINSON: REVISÃO DE LITERATURA

SILVA, AMH[1]; PAIVA, PSM[1]; SILVA, KKP[1]; SALVADOR, VAA[1]; ANDRADE, ACS[1]; ROCHA, BTS[1]; SANTOS, LMM[1]; QUEIROZ, JTA[1]; FERNANDES, MCR[2]; MELO, REVA[3].

[1]Acadêmico (a) do curso de odontologia do Centro Universitário Facol (UNIFACOL); [2]Mestranda em Clínica Integral pela Universidade Federal de Pernambuco (UFPE); [3]Coordenador do curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial pela UFPE;

Resumo: A síndrome de Plummer-Vinson, pode ser chamada também de síndrome de Patterson BrownKelly ou até mesmo por disfagia sideropênica. Ela foi retratada pela primeira vez em 1912, por Henry Stanley Plummer e logo depois em 1919 por Porter Paisley Vinson. Essa síndrome representa por uma tríade de disfagia, anemia ferropriva e uma membrana na parte proximal do esôfago. Acontecem mais em mulheres entre 40 e 70 anos de idade, porém existe casos da síndrome em crianças. O objetivo do seguinte trabalho é conduzir uma revisão de literatura sobre uma doença rara, chamada de síndrome de Plummer-Vinson. As bases de dados utilizadas para o presente trabalho podem ser encontradas nas bibliotecas eletrônicas: Medline via Pulmed, Scielo e LILACS. As seguintes palavras-chaves usadas foram: “Síndrome de Plummer-Vinson” “diagnóstico” e “anemia ferropriva”. Foram incluídas publicações em língua inglesa e portuguesa que abordam conceitos em relação a Sindrome de Plummer-Vinson. Como critérios de exclusão foram excluídos artigos de menor relevância e artigos com acesso restrito e privado. Os pacientes com a síndrome de Plummer-Vinson vão apresentar sintomas de anemia pela deficiência de ferro como: palidez, fadiga e fraqueza. Tendem a ter disfagia lentamente progressiva e podem apresentar também queilite, glossite e coiloníquia. É classificada como um fator de risco para a evolução de carcinoma de células escamosas de faringe e esôfago, pode existir poucos relatos de sua ligação com o câncer gástrico. A etiologia até o momento não é estabelecida, porém envolve possibilidades que atribuem as deficiências nutricionais, visto que o avanço das condições sociais e nutricionais da população evita surgir casos da síndrome de Plummer-Vinsonn. O diagnóstico é analisando o sinal de anemia ferropriva, a deglutição de bário e a realização do videofluoroscopia ou endoscopia digestiva alta. A anemia ferropriva é detectada por meio de exames laboratoriais onde referenciam a diminuição dos valores da hemoglobina, ferro, hematócrito e da ferritina séricos. A radiografia de bário é de enorme valor para o diagnóstico, pois é o teste mais sensível para diagnosticar as membranas esofágicas. O exame de endoscopia necessita ser executado com bastante cuidado, pois a rede é capaz de ser perdida ou até mesmo acidentalmente ser rompida pelo endoscópio. A endoscopia é fundamental para a execução de biópsias, para investigar as alterações da mucosa ou displasia. Sobre as membranas esofágicas elas apresentam finas e horizontais. Constantemente são protusões da parede anterior, com extensão lateral. Desta forma, dificilmente envolvem toda a circunferência esofágica. Ressalta-se, portanto, que essa síndrome é uma condição rara, normalmente o tratamento é feito com suplementação de ferro, porém é necessário o tratamento também com dilatações endoscópicas e uma dieta balanceada para que seja compensado a carência de vitamínicos. Os sinais clínicos e radiográficos direcionam para um diagnóstico correto nas maiorias das vezes.

Palavra-chave: *Síndrome de Plummer-Vinson; Diagnóstico; Anemia ferropriva*

Referências:

BUTORI, Mathilde et al. Plummer-Vinson syndrome in children. Journal of pediatric gastroenterology and nutrition, v. 61, n. 5, p. 547-552, 2015.

BAKSHI, Satvinder Singh. PLUMMER VINSON SYNDROME-is it common in males?. Arquivos de gastroenterologia, v. 52, n. 3, p. 250-252, 2015.

ROSA MORDÁN, Ydenice de la et al. Disfagia y anemia. Síndrome de Plummer-Vinson. An. pediatr.(2003. Ed. impr.), p. 321-322, 2019.

DIAS, Iana Silva et al. Síndrome de Plummer-Vinson: relato de caso. Revista do Colégio Brasileiro de Cirurgiões, v. 40, p. 81-82, 2013.

CREMA, Eduardo et al. Síndrome de Plummer-Vinson: uma rara associação na talassemia. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 29, n. 4, p. 412-415, 2007.

DEFICIÊNCIA DA GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE: UMA REVISÃO DA LITERATURA

PEREIRA, APM; DE SOUSA. LET; DELLALIBERA, E.
Centro Universitário Maurício de Nassau

Introdução: A glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima que catalisa a primeira reação da via das pentoses-fosfato, que é a responsável pela oxidação da glicose-6-fosfato e da 6-fosfoglicolactona, e culmina na produção de nicotinamida adenina dinucleotídeo fosfato (NADPH). Esse produto é importante na proteção dos eritrócitos de danos de oxidação, redução da suscetibilidade à hemólise e também mantém o poder de redução devido a liberação de níveis mais baixos de glutaniona (GSH). O gene G6PD está localizado no cromossomo X, assim os indivíduos do sexo masculino possuem apenas uma cópia do gene G6PD, sendo normais ou afetados pela doença. Aproximadamente 400 milhões de pessoas apresentam algum nível dessa deficiência e essa patologia tem maior prevalência na África e na Ásia. **Objetivo:** Realizar uma revisão bibliográfica sobre a deficiência de G6PD, abordando suas principais manifestações clínicas, diagnóstico clínico-laboratorial, tratamento e acompanhamento, a correlação da fisiopatologia da doença com outras patologias, incluindo o recente vírus Sars-Cov-2 e agentes exógenos que provocam o estresse oxidativo e são fatores de risco para a doença. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão de literatura, a partir de 12 artigos científicos que foram selecionados de acordo com os seguintes critérios: publicados nos anos de 2016 a 2021, originais, na língua portuguesa e inglesa. O estudo é classificado como observacional, transversal e exploratório. Foram utilizadas as bases de dados: PubMed, BVS, SciELO, LILACS e Google Scholar. **Resultados e Discussão:** A deficiência de G6PD é uma das principais causas de icterícia neonatal patológica relacionada à anemia hemolítica grave, estima-se que aproximadamente 1% dos neonatos apresentaram a icterícia neonatal em graus variáveis logo nas primeiras 24 horas de vida, sendo detectados na triagem neonatal. É necessário ter conhecimento sobre o diagnóstico diferencial e os testes laboratoriais, que são a partir de métodos qualitativos ou quantitativos, além de testes citoquímicos e estudos genéticos para identificação das variantes. Em 2019, um estudo realizado em neonatos no Sudeste pôde comprovar os padrões de prevalência brasileiros, e ainda corroborou com a assertiva de que a doença acomete mais indivíduos do sexo masculino e que o fenótipo mais encontrado no território brasileiro é o G6PD A-. A enzimopatia é comumente observada em áreas endêmicas de malária, pois é reconhecida como uma vantagem contra a doença. Contudo, recentemente foi observado um alto número de assintomáticos de *Plasmodium vivax* em Botswana, que requerem intervenção com primaquina para erradicar a protozoose. O Sars-Cov-2 evidenciou-se como um importante fator de gatilho para uma crise hemolítica e de trombose em portadores da enzimopatia, devido ao aumento do estresse oxidativo e deficiência de vitamina D advinda da ação viral. **Conclusão:** A deficiência de G6PD ainda não possui cura nem tratamento, dessa forma torna-se evidente a importância de estudos sobre os efeitos dessa patologia associada a fatores externos. Fica claro também a associação da enzimopatia na diminuição da proteção dos glóbulos vermelhos e na suscetibilidade à hemólise. A prevalência mundial e brasileira dessa doença não são números que devem ser negligenciados, e o bem-estar dos portadores deve ser buscado cada vez mais através da ciência.

Palavras-chave: *deficiência de G6PD; erro inato do metabolismo; hemólise*

Referências:

APLAN, M.; WONG, R. J.; STEVENSON, D. K. Hemolysis and Glucose-6- Phosphate Dehydrogenase Deficiency-Related Neonatal Hyperbilirubinemia. Neonatology. V. 114, n. 3, p. 223-225. 2018

LUZZATTO L, NANNELLI C, NOTARO R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Hematology/Oncology Clinics of North America, 2016 April;30(2):373-393.

MIRI-ALIABAD G, KHAJEH A, SHAHRAKI T. Prevalence of G6PD deficiency in Children with Hepatitis A. Int J Hematol Oncol Stem Cell Res. 2017 Apr 1;11(2):92-95.

MOTSHOGE T, ABABIO G, ALEKSENKO L, SAUDA S, MUTHOGA CW, MUTKUWA N ET AL. Prevalence of G6PD deficiency and associated haematological parameters in children from Botswana. Infect Gent Evol, September 2018;63 (2018):73-78.

ONORI, M.E., RICCIARDI TENORE, C., URBANI, A. et al. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and hydroxychloroquine in the COVID-19 era: a mini review. Mol Biol Rep 48, 2973–2978 (2021). https://doi.org/10.1007/s11033-021-06234-y

PALMER K, DICK J, FRENCH W, FLORO L, FORD M. Methemoglobinemia in Patient with G6PD Deficiency and SARS-CoV-2 Infection. Emerg Infect Dis. 2020;26(9):2279-2281. https://doi.org/10.3201/eid2609.202353

PEREIRA, Lucas Luís Meigre Dias et al. Prevalência da deficiência de G6PD e caracterização molecular dos polimorfismos G202A, A376G e C563T em neonatos no Sudeste do Brasil. Einstein (São Paulo), São Paulo , v. 17, n. 1, eAO4436,2019 .

REHMAN A, SHEHADEH M, KHIRFAN D, JONES A. Severe acute haemolytic anaemia associated with severe methaemoglobinaemia in a G6PD deficient man. BMJ Case Reports, 2018 March 28.

PRINCIPAIS PROBIÓTICOS UTILIZADOS NO TRATAMENTO COADJUVANTE DA DOENÇA DE CROHN: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

PAULA, AKN; OLIVEIRA, PHS; MARTINS, WS; LEITE, IJP; SILVA, DS; GOMES, AC; PONTES, VM; ALVES, EHP

Universidade Federal do Delta do Parnaíba

Introdução: A doença de Cronh é uma doença inflamatória intestinal crônica com uma etiologia multifatorial que inclui fatores ambientais, genéticos e imunológicos. A incidência dessa doença no Brasil é entre 5-50 casos a cada cem mil habitantes, porém dados apontam um crescimento no número desses casos nos últimos dez anos, principalmente, entre as faixas etárias de 16 a 40 anos. Esta doença não possui cura, porém diversos métodos de tratamento vêm sendo aplicados a fim de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e abrandar os sintomas, entre eles o uso de probióticos tem se mostrado promissor. Os probióticos são utilizados para ocasionar uma modulação da microbiota intestinal pelo impedimento da colonização das mucosas por microrganismos patógenos. **Objetivo:** Selecionar na literatura os principais probióticos utilizados no tratamento coadjuvante da Doença de Cronh. Métodos: As buscas pelos trabalhos foram realizadas nas bases de dados: *PubMed, Google Acadêmico, BVS* e *Medline*, abrangendo publicações de 2000 a 2021, com idiomas em língua portuguesa e inglesa, as palavras chaves utilizadas com base nos descritores de saúde foram: "Doença de Crohn, Crohn Disease", "Probióticos e Probiotics", os critérios de inclusão utilizados foram: artigos que estivessem relacionados ao tema proposto publicados dentro do recorte temporal já mencionado, publicados nacional e internacionalmente. Foram excluídos artigos duplicados, citações, resumos, cartas ao editor e artigos de revisão. **Resultados e Discussão:** Ao todo foram selecionados 39 artigos, após a análise na íntegra de todos foram observadas as seguintes informações: os principais gêneros de probióticos utilizados são os *Bifidobacterium* e *Lactobacillus*, estes gêneros estavam citados em todos os estudos lidos e se destacaram devido o seu baixo custo e vias de administração mais eficazes do que os demais. Além destes foram citados em 30 estudos outras cepas não-lácticas dos Gêneros *Escherichia*, *Propionibacterium* e *Saccharomyces*. Ao ordená-las pela preferência de uso nos estudos temos as *Bifidobacterium longum* como probiótico mais utilizado seguida por *Lactobacillus rhamnosus, Lactobacillus acidophilus, Lactobacillus salivares, Saccharomyces boulardii (cerevisae), Escherichia coli* (Cepas não patogênicas) e *Propionibacterium freudenreichii.* De acordo com os trabalhos selecionados, o uso desses probióticos traz uma série de melhorias na vida do paciente acometido com a doença de Crohn, uma vez que, podem ajudar na redução dos sintomas como a diarreia e prevenção de recidivas das inflamações, além da melhora clínica da enfermidade. Conclusão: Apesar de não haver um consenso na literatura em relação ao uso de probióticos nos casos de Doença de Crohn, clinicamente os usos controlados dos mesmos vêm se mostrando eficazes e promissores, sendo assim conhecer quais são os principais grupos de probióticos utilizados e estudados podem auxiliar na prática clínica de planejamento terapêutico individual de cada paciente de acordo com suas necessidades pessoais. Contudo, mais estudos são necessários para identificar os mecanismos de ação específicos de alguns desses agentes probióticos.

Palavras-chave: *Doença de Crohn; Probióticos; Doenças Raras*

Referências:

GUANDALINI, S & SANSOTTA, N. Probiotics in the treatment of inflammatory bowel disease. University of Chicago, Chicago, Ago. 2019.

SOKOL, H et al. Faecalibacterium prausnitzii is na anti-inflammatory comensal bacterium identified by gut microbiota analysis of Crohn disease patients. Proceedings of the National Academy os Sciences of the United States of América , v. 105, n. 43, Out. 2008.

COQUEIRO, AY et al. Probiotics for inflammatory bowel diseases: a promising adjuvante treatment. International Journal of Food Sciences and Nutrition, São Paulo, Nov./Mai. 2018.

SHEN, Z et al. Update on intestinal microbiota in Crohn´s disease 2017: Mechanisms, clinical application, adverse reactions, and outlook. Journal of Gastroenterology and Hepatology, 2017.

LEE, J et al. British dietetic association evidence-based guidelines for the dietary management of Crohn´s disease in adults. Journal of Human Nutrition and Dietetics, v. 27, p. 207-218, Jun. 2014.

NATH, A et al. Biological activities of lactose-derived prebiotcs and symbiotic with probiotics on gastrointestinal system. Multidisciplinary Digital Publishing Institute, v. 54, Abr. 2018.

AVELINE, Viviane Andrade. Uso de probióticos para manutenção da fase de remissão em pacientes com doença de Crohn.2016. 42 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Nutrição) – Departamento de Nutrição, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre,2016.

OLIVEIRA, Ana Filipa Canastra de. Relação entre dieta, microbiota intestinal, permeabilidade intestinal e doença de Crohn.2019. 22 f. Trabalho Final do Curso (Mestrado Integrado em Medicina) – Departamento de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2019.

SIMÃO, Philippe Lopes. Orientações terapêuticas para o tratamento da Doença de Crohn. 2014. Dissertação (Mestrado em Ciências Farmacêuticas) – Ciências Farmacêuticas, Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade do Algarve, Algarve, 2014.

VIEIRA, Ednara Rodrigues. Efeito do uso de probióticos nas doenças

TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E PROGNÓSTICO.

VIEIRA, AS[1]; SILVEIRA, DJAS[1]; NETO, RB[1]; SANTOS, AEG[1]; ANDRADE, TV[1]; VASCONCELOS, FC[1]; ARAUJO, AMSD[1]; LIMA, YS[1]; DUARTE, MEA[1]; CHAGAS, AMB[1]; SANTANA, JVL[1]; FERREIRA, IL[1]; ESTÁCIO, RCCM[1]; MELLARA, GG[1]; GALINDO, R.F[1]; FILHO, ESF[1]; NETO, JMS[1]; BARBOZA, JCV[1]; OLIVEIRA, HF[2].

[1] Discente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe. [2] Docente do curso de Medicina da Universidade Tiradentes, campus Aracaju, Sergipe.

Introdução: A trissomia do cromossomo 18 ou Síndrome de Edwards (SE) possui um amplo quadro clínico, de importante determinação diagnóstica e um reservado prognóstico. Essa aneuploidia causa malformações que podem envolver praticamente todos os órgãos e sistemas, influenciando na mediana de sobrevida entre nascidos vivos que varia entre 2,5 e 14,5 dias. **Objetivo**: Associar à investigação pré-natal o diagnóstico e o prognóstico em pacientes com SE. Método: Revisão de literatura com seleção de 4 artigos com publicações a partir de 2011. Foram utilizados os descritores "trissomia do cromossomo 18", "pré-natal" e "anormalidade congênita" nas bases de dados Google Acadêmico, SciELO e Bireme. **Resultados e Discussão**: A SE caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. Seus achados são resultantes da presença de três cópias do cromossomo 18. Alguns exemplos de características fenotípicas são: anormalidades no crescimento, em órgãos genitais, achados neurológicos e malformação de órgãos internos. Comumente, a suspeita diagnóstica da SE no período pré-natal pode ser levantada pela ultrassonografia fetal (incluindo a realização da medida da translucência nucal) das dosagens bioquímicas (como níveis reduzidos de gonadotrofina coriônica humana), e confirmada pela análise cromossômica fetal por meio de procedimentos como a punção das vilosidades coriônicas e a amniocentese, que possibilitam a análise do cariótipo fetal. Já ecocardiografia fetal, especialmente quando realizada por volta das 20 semanas de gestação, pode detectar malformação cardíaca congênita, o que sugere a presença da SE. A maioria dos fetos portadores de trissomia do cromossomo 18 não chega ao termo, ou seja, acaba indo a óbito durante a vida embrionária e fetal, e dos recém-nascidos afetados, 55 a 65% vão a óbito na primeira semana de vida, 90% ao redor de seis meses e apenas 5 a 10% estarão vivos ao final do primeiro ano. A incidência dessa síndrome é estimada entre 1:6000 e 1:8000 nativivos, com predominância de individuos do sexo feminino na razão de 3:1. Alguns achados ultrassonográficos relacionamse com o prognóstico por estarem associados a uma sobrevida inferior a um mês, entre eles anomalia cardíaca grave, sexo masculino e ausência de flúido no estômago. Em relação à cardiopatia, o manejo intensivo, incluindo a realização de cirurgia cardíaca, poderia melhorar a sobrevida de pacientes com a síndrome. **Conclusão**: No Brasil, a identificação dos pacientes com trissomia do cromossomo 18 durante o pré-natal é importante, especialmente para planejar o nascimento, uma vez que a interrupção da gravidez não é permitida por lei. O conhecimento do prognóstico dos pacientes com a SE tem grande importância no que diz respeito aos cuidados neonatais e à decisão de instituir ou não tratamentos invasivos, tais como a intervenção cirúrgica e a reanimação cardiorrespiratória.

Palavras-chave: *trissomia do cromossomo 18; pré-natal; anormalidade congênita*

Referências:

ROSA, Rafael Fabiano M. et al. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. Revista Paulista de Pediatria, v. 31, n. 1, p. 111-120, 2013.

ROSA, Rafael FM et al. Limb abnormalities on trisomy 18: evidence for early diagnosis. Jornal de pediatria, v. 88, n. 5, p. 401-405, 2012.

PEÑA DUQUE, Julio Alejandro. História natural das trissomias 13 e 18, após diagnóstico pré-natal em um hospital escola. Programa de pós-graduação em ciências da saúde: ginecologia e obstetrícia. 2017.

FOSCARINI, A. C. et al. Experiência De Um Serviço De Medicina Fetal De Referência Do Sul Do Brasil Com Fetos Diagnosticados Com Trissomia Do Cromossomo 18 (Síndrome De Edwards). Blucher Medical Proceedings, v. 1, n. 5, p. 60-60, 2014.

ASSISTÊNCIA MÉDICA AO CÂNCER DE MAMA MASCULINO

NETO, JAT[1] ALBUQYERQUE, AOBC[2]

Introdução: O carcinoma na mama de homens é raro, corresponde aproximadamente a 1% de todos os cânceres de mama. Os fatores de risco destacam-se com mais frequência, antecedentes familiares, obesidade, fatores hormonais, lesão testicular, infertilidade, insuficiência hepática, síndrome de Klinefelter e Hiperprolactinemia. Ademais, esse trabalho quer mostrar que os homens estão expostos a câncer de mama, e que assistência médica é fundamental para o diagnóstico precoce desta patologia, elaborar uma boa anamnese e exame físico facilitará em uma descoberta precoce da neoplasia. É evidente que o diagnóstico é mais tardio, se tratando de um câncer pouco comum, apresentando um quadro clínico um nódulo subareolar, indolor, que é mais comum na mama esquerda do que na direita. Com isso, em casos de suspeita é fundamental o profissional utilizar métodos de imagem, a mamografia, ecografia e ressonância magnética. Adicionalmente, qualquer nódulo suspeito deve passar por um processo de biópsia para confirmação diagnóstica, permitindo o diagnóstico definitivo. **Objetivo:** Descrever a assistência médica ao câncer de mama masculino. **Método:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, na primeira etapa foi definido a questão de pesquisa: “Qual a assistência médica ao câncer de mama masculino?”, a segunda etapa foi a definição dos descritores: “Neoplasias da Mama Masculina”; “Neoplasias da Mama”; "Assistência Médica”. A busca foi realizada na BVS, onde foram encontrados 657 artigos, com os critérios de inclusão: últimos 5 anos (2016 a 2021) esse número foi para 125 artigos, com a leitura dos artigos, os que respondiam a questão de pesquisa, ficaram 12 artigos. **Resultados e Discussão:** O médico deve em parceria com campanhas de saúde, proporcionar assistência ao sexo masculino, principalmente dentro do sistema único de saúde, fazendo uma boa coleta de dados dentro da anamese com a descoberta de fatores de risco e elaborando um bom exame físico nas mamas, vendo se há alguma anomalia naquela região, também ter um diálogo com paciente do gênero masculino sobre a possibilidade de ter esse tipo de câncer, para que o cuidado na saúde não seja negligenciado. Por mais que a neoplasia nas mamas masculina seja uma patologia rara, essa assistência médica é de extrema relevância para o diagnóstico precoce, contribuindo para um tratamento mais qualificado para esse paciente. Assim, com os dados coletados, após o diagnóstico, é necessário o aspecto biopsicossocial proporcionar uma assistência adequada para essas pessoas, e uma abordagem multiprofissional. **Conclusão:**Assim, conclui-se que o câncer de mama no sexo masculino, é uma patologia rara, correspondendo a 1% de todos os cânceres de mama. Em decorrência disso, destaca-se a importância da informação e comunicação, com a finalidade de que todos os homens tenham a consciência da possibilidade de adquirir o carcinoma. O médico deve proporcionar uma assistência aos homens, contribuindo com a educação em saúde, para que essa anomalia seja evitada. Ademais, se esse câncer estiver diagnosticado, o profissional deve proporcionar uma assistência biopsicossocial, e uma abordagem multiprofissional. Com isso, essa anomalia não estará negligenciada pelo sexo, e assistência médica será significativa para que essa patologia tenha uma atenção adequada.

Palavras-chave: *Neoplasias da Mama Masculina; Neoplasias da Mama; Assistência Médica*

Referências:

Alves R F , Carcinoma de mama masculino, um relato de caso, Brazilian Journal of Health Review. 2020.
Costa M. C. B. da . Câncer de mama masculino: uma revisão de literatura dos último dez anos. Revista Eletrônica Acervo Saúde . 2019
Alves W. R . Câncer de mama masculino: contributos do enfermeiro na atenção primária de saúde. 2020
Simões A. L. B; PERFIL DA MORTALIDADE POR CÂNCER DE MAMA EM HOMENS NO BRASIL - PERÍODO DE 2010 A 2018; 2020
Azevedo FS. Abordagem do câncer de mama masculino na atenção primária: revisão da literatura sobre aspectos epidemiológicos, fatores de risco, manifestações clínicas e encaminhamento precoce ao especialista. Rev. Cient.Esc. Estadual Saúde Pública Goiás "Cândido Santiago". 2018.
Felipe A De S; CONHECIMENTO DE HOMENS SOBRE A EXISTÊNCIA E PREVENÇÃO DO CÂNCER DE MAMA MASCULINO; 2017
Maria N T S; Fatores genéticos associados ao câncer de mama masculino: uma revisão de literatura; 2016
Oliveira G P Da C; Not every October is pink: men can also get breast cancer. An experience report; 2020
Eduarda D D Do A; CÂNCER DE MAMA MASCULINO: O CONTEXTO DO SOBREVIVENTE MALE BREAST CANCER; 2017.
Cintra N F; AJUSTAMENTO PSICOSSOCIAL APÓS MASTECTOMIA - UM OLHAR SOBRE A QUALIDADE DE VIDA; 2016.
Andressa B; Diferenças de gênero no acesso aos serviços de saúde: problematizações necessárias; 2017.
INCA (Instituto Nacional do Câncer). Estimativa 2020: incidência de

DOENÇA DE STILL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TRATAMENTO

MARQUES, RR[1]; FERNANDES, GH[1]; PINTO, LVS[1]; SANTOS, DP[2]; ALMEIDA, CG[2]

[1]Discente do curso de Medicina do Centro Universitário Integrado [2]Docente do curso de Medicina do Centro Universitário Integrado

Introdução: O primeiro relato sobre os sintomas que caracterizam a Doença de Still (DS) foi catalogado em 1896 por George Still. Inicialmente a doença foi classificada como uma poliartrite crônica em crianças, também conhecida como Artrite Reumatoide Juvenil (ARJ). Porém, em 1971, Eric Bywaters reconheceu a aparição dessa comorbidade em adultos, nomeando a mesma como DS. A DS é considerada uma doença rara, mais especificamente um distúrbio inflamatório sistêmico de causa desconhecida, em que se apresentam quatro sintomas principais: febre, erupções cutâneas maculopapulares, artrite e leucocitose com predomínio de polimorfonucleares. Cabe salientar que existem diferenças entre a DS e a ARJ: quando apenas o sintoma de artrite é excluído, essa doença é classificada na primeira categoria. **Objetivo:** Relatar os sintomas e abordar os aspectos do diagnóstico e tratamento da doença de Still. **Metodologia:** Trabalho elaborado a partir de um levantamento bibliográfico com a seleção de artigos nacionais nas bases de dados virtuais Scielo, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Google Acadêmico, considerando publicações de 2003 em diante. Como descritores, "doença rara", "artrite" e "artralgia". Dentre 14 artigos relacionados ao tema, foram selecionados os nove artigos que mais atenderam ao propósito do estudo. **Resultados e Discussão:** Os sintomas mais comuns da DS são febre alta, artrite e irritação da pele. Podem aparecer faringite, hepatomegalia, esplenomegalia, linfadenopatia e anemia. Sintomas menos frequentes são a pleurite, pericardite e miocardite. O diagnóstico é dificultado pela existência de diferentes parâmetros de classificação, sendo então realizado por critérios de exclusão, de acordo com os sintomas. A ferritina é utilizada para auxílio do diagnóstico, visto que seus níveis se apresentam altamente elevados e o declínio está relacionado com a atenuação da doença. O tratamento inicial para a DS é realizado à base de antiinflamatórios não-esteroidais (AINE), porém, não possuem bons resultados visto que há efetividade somente em 7 a 15% dos pacientes. Em contrapartida, o uso de glicocorticoides demonstra ser eficiente no tratamento da doença (eficácia entre 76 a 95% dos casos). A DS teve como faixa etária mais acometida a de 30,8 anos, com leve predomínio para o sexo masculino (54,2%). Além disso, cerca de uma em cada 1000 crianças em todo o mundo sofrem de ARJ, cujo diagnóstico é, geralmente, clínico e não há um teste de diagnóstico específico. **Conclusão:** a Doença de Still é uma doença rara, a qual acomete principalmente jovens do sexo masculino. Esse trabalho contribuiu como um informativo sobre a Doença de Still, evidenciando seus principais sintomas. Torna-se primordial a descoberta de novas formas de diagnóstico, visto que, por meio de sua identificação, é viabilizada a forma mais efetiva e conveniente de tratamento.

Palavras-chave: *doença rara; artrite; artralgia*

Referências:

SOARES, C.S.A.R. Artrite Idiopática Juvenil: da etiologia ao tratamento. Universidade Fernando Pessoa Faculdade de Ciências da Saúde Porto, 2015

APPENZELLER, S. Doença de Still do Adulto: Diagnóstico e Evolução. Revista Brasileira Reumatol, v, 43, n, 6, p, 352-7, nov/dez, 2003

NAZARETH, R. Doença de Still no adulto. Casos Clínicos Medicina Interna, v, 17, n, 31, Jul/Set, 2010.

ÍNDICE REMISSIVO

Aconselhamento Genético 40
Anemia 53
Anemia Falciforme 53
Anemia ferropriva 54
Angiomatose 17
anormalidade congênita 57
Anormalidades dos Cromossomos Sexuais 10
artralgia 59
artrite 59
Assistência Médica 58
Ataxia 38
Biomarcadores Tumorais 1
Brasil 18
Câncer 27
Carcinoma Adenóide Cístico 23
Carcinoma basocelular 8
Carcinoma Ductal Pancreático 31
Cardiopatia 3
Células PC12 18
Ceratodermia palmoplantar 7
Comunicação em saúde 4
Congenital Hypothyroidism 45
Cor Triatriatum 3
Criança 42
Cromossomos 10
Cromossomos Humanos Y 10
cuidados de enfermagem 20
Cuidados de enfermagem 43
Cuidados de Enfermagem 12, 34, 40, 48
deficiência de G6PD 55
Deficiência intelectual 38
Depressão 11
Dermatologia 50
Detecção precoce de Câncer 1, 18
Diagnosis 45
diagnóstico 26
Diagnóstico 2, 9, 15, 16, 42, 54
diagnóstico precoce 28
Diagnóstico Precoce 6
Dieta 30
Disautonomia Familiar 16
Distrofia Muscular de Duchenne 48
Doença de Crohn 12, 51, 56
Doença de Gaucher 43
doença de Hirschsprung 26
Doença de Hodgkin 33
Doença de Papillon-Lefevre 7
Doença de Pompe 21, 39
doença rara 59
Doenças do Sistema Imune 41
Doenças genéticas 4
Doenças genéticas inatas 36
Doenças Neuromusculares 39
Doenças periodontais 7
doenças raras 52
Doenças Raras 12, 56
Enfermagem 46
Epilepsia 24
erro inato do metabolismo 55
erros inatos do metabolismo 52
Erros inatos do metabolismo 24
Esclerose Amiotrófica Lateral 40
Esclerose Múltipla. Inflamação 41
Face 47
Fasciite Necrosante 47
Fatores de Risco 31
fenilcetonúria 32
Fenilcetonúria 44
fibrose cística 35
Fibrose cística 2, 20, 36
Fotodermatite 8
Fraqueza Muscular 21
Galactosemia 30
Gene 37
Genes da Neurofibromatose 1 5
genética 20
Genética 15, 22, 43, 50
Gestantes 34
Glândulas Vestibulares maiores 23
hemólise 55
Hidrocortisona 11

ÍNDICE REMISSIVO

Hiperêmese Gravídica 34
hipotireoidismo congênito 28
Ictioses 50
Incidência 31
Linfoma de Células B 33
linfoma não Hodgkin 33
Malformações 37
Manifestações Bucais 6
megacólon congênito 26
metabolismo e dieta restritiva 32
metástase neoplásica 29
Miosite 47
Miosite Ossificante 46
Mortalidade 51
Mucopolissacaridose 15
mucoviscidose 35
Mutação genética 37
Neoplasias 23, 29
Neoplasias da Mama 58
Neoplasias da Mama Masculina 5, 27, 58
Neoplasias oculares 1
Neoplasias Ósseas 9
Neoplasias Ovarianas 1
Neurofibromatose 1 5
Neuropatia 16
Nutrição 30
osteossarcoma 29
Pediatria 46
pré-natal 57
Probióticos 56
Qualidade de vida 36
Rastreamento 44
Retinoblastoma 1
Revisão 17
Sarcoma de Ewing 9
Saúde da criança 14
Saúde do Homem 27
Síndrome de Cushing 11
Síndrome de Gardner 6
Síndrome de Plummer-Vinson 54
Síndrome de Rett 38
Síndrome de Sturge Weber 17
Síndrome Linfoproliferativa Autoimune 42
Sistema Único de Saúde 14
Terapêutica 22
Terapia de Reposição Enzimática 39
Therapeutics 45
Transtorno do Espectro Autista 24
Tratamento 53
Trato Gastrointestinal 51
triagem neonatal 35, 52
Triagem neonatal 2, 14, 28
Triagem Neonatal 4, 44
Triatrial Heart 3
trissomia do cromossomo 18 57
Tumor de Krukenberg 1
Xeroderma pigmentoso 8
Xeroderma Pigmentoso 22